

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

ANA SILVIA PAVANI LEMOS

ATUAÇÃO DO ODONTOPEDIATRA NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DAS  
ALTERAÇÕES BUCAIS EM PACIENTES COM DISPLASIA ECTODÉRMICA  
HEREDITÁRIA: REVISÃO DE LITERATURA

CURITIBA

2011

ANA SILVIA PAVANI LEMOS

ATUAÇÃO DO ODONTOPEDIATRA NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DAS  
ALTERAÇÕES BUCAIS EM PACIENTES COM DISPLASIA ECTODÉRMICA  
HEREDITÁRIA: REVISÃO DE LITERATURA

Monografia apresentada à Universidade  
Federal do Paraná como requisito parcial  
para obtenção do título de Especialista em  
Odontopediatria.

Orientador: Prof. Dr. José Vitor Nogara  
Borges de Menezes

Co-Orientador: Prof. Dr. Renato Cordeiro  
Gugisch

CURITIBA

2011

## **AGRADECIMENTOS**

Aos meus orientadores, Dr. José Vitor Nogara Borges de Menezes e Dr. Renato Cordeiro Gugisch, pelo exemplo de profissionalismo, pelos ensinamentos e confiança depositados em mim, por acreditarem e estarem sempre dispostos a ajudar, muito obrigada.

Aos colegas de turma, pela convivência e companheirismo, e pelo apoio nas horas em que precisei.

Aos professores Fabian Calixto Fraiz e Fernanda Moraes Ferreira pelos conhecimentos transmitidos.

À coordenação do curso de Odontopediatria da Universidade Federal do Paraná, pela concessão da bolsa de estudos.

Aos funcionários da Universidade Federal do Paraná, pela atenção e carinho com todos os alunos do curso.

A minha família, pelo apoio incondicional aos meus estudos.

Aos pacientes, que contribuíram com minha formação e conhecimentos sobre esta patologia.

## RESUMO

Displasias ectodérmicas representam um complexo grupo de doenças que caracterizam ausência, atraso ou desenvolvimento incompleto de duas ou mais estruturas ectodérmicas e seus anexos, como cabelos e pelos, unhas, dentes e glândulas sudoríparas. Diferentes níveis de expressividade são descritos na literatura, com padrão de herança autossômico dominante, autossômico recessivo, ligado ao cromossomo X ou de etiologia desconhecida. Atualmente, são descritos na literatura 186 tipos de displasias ectodérmicas já classificadas, sendo que, deste total, 142 possuem alterações dentárias. Sua frequência estimada é cerca de 1:100.000 nascimentos masculinos, sendo que os indivíduos gravemente afetados geralmente são do sexo masculino, ao passo que as mulheres heterozigóticas apresentam desde uma forma mais branda até a ausência de qualquer enfermidade. São descritas na literatura duas formas principais de displasia, o tipo hipohidrótico (hipoplasia ou ausência de glândulas sudoríparas) e hidrótico (presença de glândulas sudoríparas), onde dentes e cabelos são afetados, mas as manifestações nas unhas e glândulas sudoríparas são diferentes. O tratamento destes pacientes é multidisciplinar, com importante atuação do odontopediatra, e visa o restabelecimento físico, estético, funcional e psicológico do paciente.

Palavras-chave: Displasia ectodérmica; agenesia dentária; hipodontia; anomalias dentárias; anquilose dentária; síndromes.

## **ABSTRACT**

Ectodermal dysplasias represent a complex group of diseases that characterize absence, delayed or incomplete development of two or more ectodermal structures and their attachments, such as hair, nails, teeth and sweat glands. Different levels of expression are described in the literature, with autosomal dominant, autosomal recessive, x-linked or of unknown etiology. Currently, are described in the literature 186 types of ectodermal dysplasias already classified, and of this total, 142 have dental abnormalities. Its estimated frequency is about 1: 100.000 male births, being severelly affected individuals are usually male, whereas heterozygous women have a milder form provided to the absence of any disease. Are described in the literature two main forms of dysplasia, type hypohidrotic (hypoplasia or absence of sweat glands) and hydrotic (presence of sweat glands), where teeth and hair are affected, but the manifestations nails and sweat glands are different. The treatment of these patients is multidisciplinary, with important role of pediatric dentist, and is to restore physical, aesthetic, functional and psychological patient.

Key-words: Ectodermal Dysplasias; dental agenesis; hypodontia; dental anomalies; dental ankylosis; syndromes.

## SUMÁRIO

1	<b>INTRODUÇÃO.....</b>	8
2	<b>REVISÃO DA LITERATURA.....</b>	10
2.1	ASPECTOS EMBRIOLÓGICOS E HISTOLÓGICOS.....	10
2.2	DEFINIÇÃO.....	11
2.3	ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS.....	13
2.4	CLASSIFICAÇÃO.....	13
2.5	ETIOLOGIA.....	15
2.6	DIAGNÓSTICO.....	16
2.7	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS.....	19
2.7.1	Características gerais.....	19
2.7.2	Características Craniofaciais.....	19
2.7.3	Hipotricose.....	22
2.7.4	Hipoidrose.....	23
2.7.5	Alterações de pele.....	24
2.7.6	Alterações nas unhas.....	24
2.7.7	Alterações dentárias .....	25
2.7.8	Outras alterações.....	35
2.8	TRATAMENTO REABILITADOR BUCAL.....	37
2.8.1	Restaurações estéticas.....	40

2.8.2	Tratamento protético.....	41
2.8.2.1	Prótese total.....	42
2.8.2.2	Prótese parcial removível.....	44
2.8.2.3	Prótese fixa.....	46
2.8.3	Tratamento com implantes osseointegráveis.....	47
2.8.4	Tratamento ortodôntico.....	50
2.9.	PROGNÓSTICO.....	51
3.	<b>DISCUSSÃO</b> .....	52
4.	<b>CONCLUSÃO</b> .....	60
5.	<b>REFERÊNCIAS</b> .....	61





## 1 INTRODUÇÃO

Displasias ectodérmicas representam um complexo grupo de doenças originárias de distúrbios na fase embrionária, que caracterizam ausência, atraso ou desenvolvimento incompleto de duas ou mais estruturas ectodérmicas e seus anexos, como cabelos, unhas, dentes e glândulas sudoríparas (FREIRE-MAIA, 2002; ORTEGA *et al.*, 1995; VELASCO *et al.*, 1997; VISINONI *et al.*, 2009; RODRIGUES, 2005; GUCKES *et al.*, 1998; NEVILLE, 2004).

Atualmente, são descritos na literatura 186 grupos de displasias ectodérmicas já classificadas (VISINONI *et al.*, 2009), podendo ser do padrão autossômico dominante, autossômico recessivo, ligado ao cromossomo X ou de etiologia desconhecida. Entre estas, as mais citadas na literatura são: Síndrome de Ellis-Van Creveld (Displasia condroectoderma), Síndrome EEC (ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda labial/palatina), Síndrome de Witkop (dente e unha), Incontinência Pigmenti, Síndrome Xeroderma Pigmentosa, Displasia Ectodérmica de Rapp- Hodgkin, Displasia Ectodérmica de Hay-Wells, Síndrome da displasia de unhas e dentes (odonto-onico-displasia), e as duas mais frequentes e as discutidas nesta revisão, a Síndrome de Christ-Siemens-Touraine (displasia ectodérmica hipodrótica) e Síndrome de Fischer-Jacobsen-Clouston (Displasia ectodérmica Hidrótica) (CAVALCANTI *et al.*, 1998).

As principais manifestações clínicas encontradas estão em estruturas de origem ectodérmica, ou seja, os cabelos e pelos, dentes, unhas e glândulas sudoríparas e sebáceas. Estes pacientes também possuem fácies característica, com a presença de fronte proeminente, nariz em sela, e hipodesenvolvimento dos rebordos maxilares, mandibulares e tuberosidade maxilar, além de alterações em outras estruturas com origem no ectoderma. Nas duas principais formas de displasia ectodérmica (hipodrótica e hidrótica), dentes e cabelos são afetados, mas as manifestações nas unhas e glândulas sudoríparas são diferentes.

São inúmeras as alterações dentárias encontradas em pacientes com displasia ectodérmica, sendo importantes para o diagnóstico do tipo de displasia e padrão de herança. Algumas alterações encontradas são: anodontia, hipodontia e oligodontia, alterações de forma, retenção prolongada de decíduos, atraso na erupção dos dentes e taurodontismo.

O odontopediatra, não raramente, é o primeiro profissional a identificar a patologia no paciente, pois geralmente é procurado pelos pais, preocupados com a ausência ou alterações na forma dos dentes de seus filhos.

Este trabalho tem como objetivo realizar uma revisão bibliográfica atual a respeito da displasia ectodérmica hereditária, com enfoque nos tipos hipodrótico e hidrótico, e enfatizar a atuação do odontopediatra no diagnóstico e tratamento das alterações bucais em pacientes pediátricos com esta síndrome.

## 2 REVISÃO DE LITERATURA

### 2.1 ASPECTOS EMBRIOLÓGICOS E HISTOLÓGICOS

Estruturas do ectoderma e a endoderma já estão presentes no final da primeira semana após a fecundação. Na terceira semana de vida, o embrião humano já é composto pelo ectoderma, endoderma e mesoderma, sendo este último o resultado de células derivadas de uma invaginação do ectoderma (LASCANE, 2010; FREIRE MAIA, 2002).

Derivam do ectoderma a epiderme e seus anexos, o sistema nervoso, os epitélios sensoriais dos órgãos dos sentidos, o esmalte dos dentes e algumas glândulas, incluindo as anexas à epiderme, ou seja, as sebáceas e sudoríparas. Anormalidades nestas estruturas compõem um quadro de sinais patognomônicos denominado displasia ectodérmica. (FREIRE-MAIA, 2002).

Para Freire-Maia (2002), o termo displasia é definido como um distúrbio do desenvolvimento de tecidos (histogênese) e, ao mesmo tempo, as patologias deles decorrentes. Malformações (defeitos de organogênese) podem ocorrer conjuntamente com displasias, originando assim a síndrome.

Na displasia ectodérmica, os dentes podem ser anormais em ambos os seus componentes ectodérmicos (esmalte) e do mesoderma (dentina). (RUHIM *et al.*, 2001).

Gorlim & Pindborg (1964) *apud* Mattana (1998) afirmam que, mesmo o órgão dentário sendo de origem ectodérmica e mesodérmica, o odontoblasto não se diferencia na ausência do ectoderma.

Freire-Maia & Pinheiro (1984) enfatizam que a formação completa do dente é comandada pelo “anel ectodérmico”, pois a primeira estrutura que vai gerar cada dente é de origem ectodérmica. Assim, as diversas anomalias dentárias podem estar presentes, e não apenas defeitos no esmalte, mas também anomalias de número, posição e forma dos dentes.

Quanto à análise histológica, Neville (2004) relata que o exame histopatológico da pele dos pacientes com displasia ectodérmica hipodróica mostra

um número reduzido de glândulas sudoríparas e folículos pilosos, e as estruturas anexas presentes são hipoplásicas ou malformadas.

Nordgarden *et al.* (2001) realizaram um estudo histológico com o objetivo de examinar as estruturas ectodérmicas craniofaciais em um feto com displasia ectodérmica hipoidrótica e comparar os resultados de estruturas semelhantes em fetos controles normais. Os autores utilizaram um feto do sexo masculino diagnosticado com displasia ectodérmica hereditária, abortado na 15ª semana de gestação. Fetos saudáveis, um do sexo masculino e dois do sexo feminino foram utilizados para controle. Os tecidos examinados foram: germe dentário, pele e anexos, mucosa bucal, incluindo glândulas salivares, glândulas lacrimais e adenohipófise. Nos resultados encontrados, foram observados menos germes dentários, glândulas salivares e folículos pilosos em número reduzido comparado aos fetos de controle. As estruturas da epiderme foram soltas e desorganizadas. A aderência entre os componentes ectodérmicos e mesenquimais do feto com displasia ectodérmica hereditária parecia estar alterado.

## 2.2 DEFINIÇÃO

As primeiras descrições sobre displasias ectodérmicas ocorreram em 1848 por Thurnam, que descreveu minuciosamente sinais clínicos de um probando e sua família. Em 1913, Christ a definiu como um defeito congênito do ectoderma, sendo que Weech em 1929 sugeriu a expressão “displasia ectodérmica hereditária” e as dividiu em 2 grupos: displasia ectodérmica anidrótica, esta ligada ao cromossomo X, e outro grupo formado pelas demais formas de displasia ectodérmica. Clouston, em 1939, dividiu as displasias ectodérmicas em duas formas maiores: hidrótica, com padrão de herança autossômico dominante, e anidrótica, sendo este termo substituído por hipoidrótica por Felsher, em 1944. Em 1971, Freire-Maia conceituou displasias ectodérmicas como sendo a constituição de um grande número de afecções, com uma grande heterogeneidade clínica associada a uma grande heterogeneidade genética (FREIRE-MAIA & PINHEIRO, 1984).

A displasia ectodérmica hereditária representa um complexo grupo nosológico de doenças congênitas, resultado de distúrbios de desenvolvimento na

fase embrionária, que caracteriza ausência, atraso ou desenvolvimento incompleto de duas ou mais estruturas ectodérmicas e seus anexos. Os distúrbios podem acometer apenas estruturas de origem ectodérmica ou além destas, comprometer também estruturas originárias de outro folheto embrionário como o mesoderma, pois a interação ectoderma-mesoderma é fundamental na embriogênese de vários órgãos. (FREIRE-MAIA, 2002).

Estas condições, associadas à heterogeneidade genética, caracterizam os diversos tipos de displasia ectodérmica (YARED *et al.*, 2000).

Atualmente, são descritos na literatura 186 grupos de displasias ectodérmicas já classificadas, podendo ser do padrão autossômico dominante, autossômico recessivo, ligado ao cromossomo X ou de etiologia desconhecida. Deste total, as com envolvimento de dentes são de 142, de acordo com Visinoni *et al.* (2009).

Os dois principais grupos são denominados de acordo com a deficiência das glândulas sudoríparas: hipohidrótico (hipoplasia ou ausência de glândulas sudoríparas) e hidrótico (presença de glândulas sudoríparas). Porém, esta classificação não permite uma distinção absoluta, pois as anomalias em glândulas sudoríparas e folículos pilosos variam de um caso para outro (MATTANA, 1998).

A displasia ectodérmica anidrótica, hipoidrótica ou Síndrome de Christ-Siemens-Touraine é a forma mais comum de displasia ectodérmica, geralmente recessiva ligada ao cromossomo X, que afeta o sexo masculino com maior incidência (mais de 90%) e mais gravemente, com significativa morbidade e mortalidade. As mulheres são geralmente portadoras assintomáticas ou com sinais brandos da síndrome (ARAÚJO *et al.*, 2001).

Pinheiro & Freire Maia *apud* Visinoni (2009) relataram que 70% das mulheres heterozigotas manifestam uma forma parcial ou branda da síndrome, e assim sugeriram duas formas de manifestação para esta síndrome: uma forma principal que afeta indivíduos do sexo masculino e uma forma secundária no sexo feminino. Sendo assim, para uma mulher manifestar a forma grave dessa displasia, seria necessário que ela fosse homozigota ou que sofresse inativação preferencial do cromossomo X com o gene normal ou as formas autossômicas, que são indiferenciáveis clinicamente. As manifestações clínicas clássicas da displasia ectodérmica hipoidrótica são hipoidrose, hipotricose e anodontia total ou parcial (VISINONI, 2009).

A displasia ectodérmica hidrótica ou Síndrome de Clouston é uma rara desordem com transmissão autossômica dominante, com igual incidência em ambos os sexos, caracterizada pela tríade alopecia, unhas distróficas e hiperqueratose palmoplantar, e diferentemente da displasia ectodérmica hipodrótica, as glândulas sudoríparas estão presentes, embora a pele tenha possibilidade de se apresentar seca (CORRÊA *et al.*, 1992). As formas autossômicas da doença são encontradas com menor frequência (CLAUSS *et al.*, 2008).

## 2.3 ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS

Quanto à frequência, a displasia ectodérmica hereditária é encontrada em todos os grupos étnicos e raciais, sendo que sua estimativa diverge entre os autores.

Segundo Freire-Maia (2002), a única displasia em que há estimativas de frequência é a displasia ectodérmica hipodrótica ligada ao sexo (ou ao cromossomo X), sendo de 1/100.000 nascimentos masculinos. Em relação à frequência das portadoras, o autor estimou em cerca de 1/50.000 para pacientes assintomáticas, e uma frequência perto de 0,7/50.000 para portadoras que apresentam alguns sinais.

Tape & Tye (1995) relatam uma frequência de 1 caso a cada 10.000 a 100.000 nascimentos, com uma proporção de 5 homens para 1 mulher .

## 2.4 CLASSIFICAÇÃO

Atualmente, com as descobertas genéticas e moleculares, algumas classificações para as displasias ectodérmicas estão sendo propostas.

Freire-Maia, em suas publicações, propôs uma classificação do ponto de vista dos sinais e sintomas clínicos que envolvem as displasias ectodérmicas, sendo esta classificação a mais utilizada na literatura atual. O autor sugeriu que o termo displasia ectodérmica ficasse restrito aos pacientes que apresentassem pelo menos

dois dos sinais clínicos clássicos: pêlos, dentes, unhas e sudorese, que foram designadas como 1, 2, 3 e 4, respectivamente. Baseados nos sinais clínicos da doença dividiu a classificação em dois grupos, sendo que esses subgrupos são pertencentes ao grupo A; e o grupo B compreende as alterações que ocorrem em apenas uma das quatro estruturas associada a outro defeito ectodérmico, simbolizado por 5. O grupo A foi classificado em onze subgrupos: 1-2, 1-3, 1-4, 2-3, 2-4, 3-4, 1-2-3, 1-2-4, 1-3-4, 2-3-4 e 1-2-3-4, sendo que cada um desses subgrupos se compõe de várias patologias, cada uma delas apresentando uma característica de sinais (FREIRE-MAIA, 2002).

Priolo *et al.* (2000) propuseram uma classificação com base nas variações devido a fatores genéticos. Dois subgrupos foram derivados também nesta classificação, sendo o grupo 1 representado pelos defeitos na regulação do desenvolvimento e das interações epitélio-mesenquimais, e o grupo 2 as doenças com alterações relativas à manutenção e estabilidade do citoesqueleto da célula.

Lamartine (2003) propôs uma classificação de acordo com a função de seus genes causadores, que muitas vezes estão envolvidos em processos de comunicação e sinalização intercelulares. Esta classificação resultou em quatro subgrupos, que são definidos por critérios funcionais e envolver célula-comunicação e sinalização, aderência, regulação da transcrição e desenvolvimento.

As novas classificações apresentam limitações, pois atualmente somente 62 tipos de displasias ectodérmicas apresentam identificação de seus genes causadores (VISINONI *et al.*, 2009).

Visinoni *et al.* (2009) realizaram uma revisão de literatura sobre displasias ectodérmicas, com o objetivo de atualizar as classificações clínicas e moleculares desta patologia, além de dados clínicos sobre a doença. Concluíram que a combinação de procedimentos clínicos e moleculares traz vantagens para um conhecimento mais profundo das displasias ectodérmicas, pois a classificação clínica permite um diagnóstico rápido, e a compreensão dos mecanismos biológicos que causam as displasias ectodérmicas são necessárias para a concepção de abordagens de prevenção e procedimentos terapêuticos no futuro.

Wright *et al.* (2009) enfatizam que incluir bases moleculares na classificação das displasias ectodérmicas podem trazer desvantagens, pois se mutações genéticas específicas ou as vias moleculares são utilizados na esquema de classificação, as informações podem não ser facilmente compreendida pelas

famílias e muitos clínicos. Além disso, informações fenotípicas são fundamentais para a realização do diagnóstico e podem ser muito úteis na transferência de informações entre os médicos e outros profissionais da saúde, pois é informativa. Em contrapartida, a adição da base molecular fornece provas para o diagnóstico clínico, fornecendo informações definitivas sobre o modo de transmissão.

Portanto, compreender as vias moleculares responsáveis específicas para as displasias ectodérmicas é essencial para o desenvolvimento de novas terapias direcionadas na atenuação ou até mesmo inverter os defeitos de desenvolvimento e patologias resultantes da displasia ectodérmica (WRIGHT *et al.*, 2009).

## 2.5 ETIOLOGIA

Em relação à etiologia, há uma grande heterogeneidade genética associada às displasias ectodérmicas, sendo que os padrões de herança podem ser autossômico dominante, autossômico recessivo, ligado ao X ou de etiologia desconhecida.

Lisboa-Costa (2001), ao descrever os vários tipos de displasias ectodérmicas, identificou que, do total, 27,6% eram do padrão autossômico dominante, 38% autossômico recessivo, 5,7% recessivo ligado ao X e 28,7% com etiologia desconhecida.

Segundo Ten Cate (2001), cerca de 10% das malformações são causadas por uma alteração em um único gene, podendo ser transmitidas de várias maneiras, principalmente por herança autossômica dominante, onde o gene afetado é herdado somente de um dos pais, e por herança autossômica recessiva, onde o gene anormal pode ser expresso por si próprio somente quando é recebido de ambos os pais, como no caso da displasia condroectodérmica.

Os indivíduos gravemente afetados são do sexo masculino, ao passo que as mulheres heterozigóticas apresentam desde uma forma mais branda até a ausência de qualquer enfermidade (RUSCHEL *et al.*, 2008).

Segundo Neville (2004), os pacientes do sexo feminino podem demonstrar uma expressão parcial do gene anormal, ou seja, os dentes reduzidos em número



com discretas alterações estruturais, dificuldade de amamentar, diminuição do suor e dos pelos do corpo.

Ortega *et al.* (1995) descrevem que estas alterações podem ser observadas em 60 a 80% dos casos de mulheres portadoras. Esta apresentação incompleta pode ser explicada pela hipótese de Lyon, na qual a metade do cromossomo X do paciente do sexo feminino expressa o gene normal e a outra metade expressa o gene defeituoso (NEVILLE, 2004).

Análises moleculares recentes identificaram as mutações dos genes responsáveis de 62 tipos de displasia ectodérmica que estão envolvidos no processo de adesão celular, regulação da transcrição, sinalização célula-célula, desenvolvimento e outras funções, como proteínas estruturais. Visinoni *et al.* (2009), em sua publicação, traz uma tabela contendo as displasias ectodérmicas que já possuem a identificação do gene mutante e a proteína associada.

Na displasia ectodérmica hipodrótica, a transmissão é ligada ao cromossomo X, geralmente na forma autossômica recessiva, estando associada com uma mutação na proteína ectodisplasina A, que está relacionada com o gene EDA no Xq12-13q (VALLEJO *et al.*, 2008). Há crescentes evidências de que ectodisplasina A é importante em várias vias que envolvem a interação ectodérmica-mesodérmica durante a embriogênese. Defeitos na estrutura molecular de ectodisplasina A pode inibir a ação de enzimas necessárias para o desenvolvimento normal do ectoderma e para sua interação com o mesoderma subjacente (WRIGHT *et al.*, 2009).

Outras mutações de genes estão associadas com este tipo de displasia, incluindo o EDAR e NEMO. (VALLEJO *et al.*, 2008).

## 2.6 DIAGNÓSTICO

O diagnóstico de displasia ectodérmica hereditária geralmente não é precoce, pois as alterações clínicas da síndrome não são aparentes no momento do nascimento (ARAÚJO *et al.*, 2001).

O diagnóstico pré-natal tem sido relatado nos casos de gestação de alto risco, sendo realizado através da identificação das características faciais distintos

para displasia ectodérmica na ultra-sonografia tridimensional (3D) (SEPULVEDA *et al.*, 2003).

Biópsia de pele fetal com um fetoscópio também pode detectar a doença intra-útero (LASCANE, 2010; RAMESCH, 2010).

No primeiro ano de vida, o diagnóstico geralmente é realizado quando a criança apresenta febre recorrente de origem desconhecida, pois a redução da atividade sudorípara resulta em uma intolerância ao calor. Convulsões devidas à febre podem eventualmente ocorrer devido à incapacidade de perspiração, podendo resultar em danos neurológicos ou retardo mental (TAPE & TYE, 1995).

Biópsias de pele podem ser realizadas para detectar a distribuição anormal das glândulas sudoríparas e dos folículos pilosos, característica nessa síndrome (VIEIRA, 2008).

Outro exame que pode ser realizado é uma impressão especial da ponta dos dedos do paciente e então examinar microscopicamente para contar a densidade de glândulas sudoríparas (NEVILLE, 2004).

Outra possibilidade de diagnóstico da doença é anomalias de forma, agenesia e atraso na erupção dos dentes, cabelos finos e esparsos, descamação da pele, ou frequentes infecções respiratórias (VIEIRA, 2008).

Muitas vezes, o diagnóstico não é feito até que seja detectado atraso na erupção dentária (KUPIETZKY & HOUP, 1995).

Radiografias dentárias periapicais, oclusais e panorâmicas são essenciais para a avaliação da extensão da hipodontia e anomalias dentárias (WRIGHT *et al.*, 2009).

Crawford *et al.* (1991) salientam que o exame radiográfico é particularmente útil na fase de dentição mista, quando podem ser observados a presença ou ausência de dentes que ainda podem estar retidos.

A análise genética molecular dos pacientes afetados, a realização do seu heredograma e o aconselhamento genético é indispensável em todos os casos de displasia ectodérmica, para confirmação do diagnóstico (YARED *et al.*, 2000).

Para identificação do tipo de herança, a avaliação do padrão genético familiar e análise dos genes EDA, EDAR e EDARADD são realizadas. (LASCANE, 2010; VISINONI, 2009).

Segundo Bale & Mitchell (2009), o diagnóstico definitivo pode ajudar o paciente e sua família a uma melhor compreensão sobre o que esperar em relação à

doença, como despesas futuras, cuidados com a saúde, questões relacionadas à escola e ao trabalho. Além disso, os testes genéticos são relevantes nos casos onde não há histórico familiar para diferenciação do padrão de herança, oferecendo assim as informações necessárias para o paciente e sua família.

O aconselhamento genético pode ser feito por toda a equipe envolvida no caso do paciente, e compreende de dois passos principais: O diagnóstico e estudo do risco genético; e a transmissão da informação e a orientação específica. (FREIRE-MAIA, 2002)

Para casais que estão em risco de ter uma criança com esta síndrome, o conhecimento da mutação específica subjacente à doença na sua família é requisito para o oferecimento do teste pré-natal em gestações futuras, pois estas informações são necessárias para o planejamento familiar, incluindo diagnóstico pré-natal precoce, além da possibilidade de tecnologias de reprodução assistida. O teste genético também é relevante para o paciente, pois pode ter uma aplicação clínica evidente tal como uma terapia específica, onde o conhecimento do gene defeituoso em um paciente será exigida para as terapias baseadas em genes (BALE & MITCHELL, 2009).

O diagnóstico diferencial é feito contra as patologias: sífilis congênita, anidrose simples familiar, aplasia congênita da cútis, disceratose congênita, febre de origem desconhecida, algumas síndromes, e consequência e efeitos da radioterapia na infância (VALLEJO *et al.*, 2008).

Assim, para um correto diagnóstico, deve-se realizar um exame criterioso do paciente, utilizando dados da anamnese, e o exame genético para confirmação e aconselhamento genético. O diagnóstico precoce conferido por uma equipe multidisciplinar constituída por pediatra, odontopediatra, dermatologista e geneticista pode propiciar a prevenção das primeiras ocorrências de hipertemia nas crianças em idades precoces (YARED *et al.*, 2000).

## 2.7 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

### 2.7.1 Características gerais

As principais manifestações clínicas encontradas estão em estruturas de origem ectodérmica, ou seja, os cabelos e pêlos, dentes, unhas e glândulas sudoríparas e sebáceas, além de fácies característica e alterações em outras estruturas com origem no ectoderma. Nas duas formas de displasia ectodérmica (hipoidrótica e hidrótica), dentes e cabelos são afetados, mas as manifestações nas unhas e glândulas sudoríparas são diferentes.

O tipo hipoidrótico apresenta como características clínicas a tríade clássica: hipoidrose, hipotricose e hipodontia.

No tipo hidrótico, são observados alopecia total ou parcial, unhas distróficas severas e hiperkeratose palmoplantar. Os dentes e a face são frequentemente normais e não há anormalidade de transpiração (TAN & TAY, 2000; HASSED *et al.*, 1996; VELASCO *et al.*, 1997). Dentes pequenos, com forma cônica, agenesias e aumento na prevalência de cárie são observados em alguns pacientes (RODRIGUES, 2005; CORRÊA *et al.*, 1992).

De acordo com o fenótipo, há uma enorme variabilidade de sinais clínicos, pois além de alterações em estruturas de origem ectodérmica, os pacientes podem apresentar outras alterações, como fissuras lábio-palatinas (como nas síndromes de Rapp-Hodgkin e da ectrodactilia-displasia ectodérmica-fissura lábio palatina ou EEC), alterações em membros (como na síndrome odontotricomélica hipoidrótica) e retardo mental (por exemplo, síndrome de Schinzel-Giedion) (UFPR, 2011).

### 2.7.2 Características Craniofaciais

Em pacientes com displasia ectodérmica hereditária, o crânio assemelha-se a um triângulo invertido, apresentando rebordos supra-orbitários e protuberâncias frontais proeminentes com ponte nasal achatada (nariz em sela) e hipoplasia das

asas nasais, fazendo com que a face do indivíduo pareça pequena, entumecida e grosseira. Há uma protrusão do lábio inferior e as orelhas podem ter implantação baixa e oblíqua (CORRÊA *et al.*, 1992).

Os rebordos maxilares, mandibulares e tuberosidade maxilar são hipodesenvolvidos. Esta característica resulta em perda da dimensão vertical da face. Os rebordos alveolares, em casos de anodontia e oligodontia, possuem a forma de lâmina de faca, semelhante ao de pessoas que usam prótese total há mais tempo (MATTANA, 1998).

A altura facial reduzida e as comissuras orais enrugadas conferem a estes pacientes uma aparência mais velha, similar a um paciente idoso desdentado (RAMOS *et al.*, 1995).

O palato é frequentemente alto e fenda palatina pode estar presente (LASCANE, 2010).

Dellavia *et al.* (2006) realizaram um estudo com o objetivo de analisar o tamanho e forma do tecido duro do palato de pacientes com displasia ectodérmica hipodróica. Para isto, os autores analisaram a morfologia e dimensões do palato duro de 8 pacientes com 6 anos de idade afetados com a displasia. Comprimento palatal, inclinação, largura e altura máxima do palato em ambos os planos sagital e frontal foram medidos. Os dados foram comparados com dados de referência obtidos a partir de 12 meninos saudáveis com dentição decídua completa. Nos resultados encontrados, o comprimento e altura do palato, tanto nos planos sagital e frontal, foram significativamente reduzidos em pacientes com a displasia, em comparação com indivíduos controle. Todas as medições do palato foram maiores em parcialmente dentadas do que em pacientes desdentados. Os autores concluíram que o tamanho e forma do palato foram significativamente modificados pela presença de displasia ectodérmica hipohidrotica, e as principais alterações foram encontradas em indivíduos desdentados com a displasia. Além disso, dimensões do palato em indivíduos com displasia foram significativamente modificados pela presença de dentes.

Pacientes com displasia ectodérmica hereditária também apresentam um perfil facial côncavo com uma tendência esquelética de Classe III (retrusão maxilar associada com protrusão mandibular) como consequência da hipoplasia (DELLAVIA *et al.*, 2006; RUHIM *et al.*, 2001).

Ruhim *et al.* (2001) realizaram um estudo de revisão de literatura com o objetivo de verificar as possíveis consequências das deformações craniomaxilofaciais associados com displasia ectodérmica. Para isto, os autores examinaram clinicamente e radiograficamente 16 pacientes com displasia ectodérmica. Constataram que todos os pacientes possuíam agenesias dentárias que variavam de hipodontia a anodontia, associados com disidrose cutânea e distrofia ungueal, retrusão maxilar e saliência mandibular. Com relação ao relacionamento da arcada dentária, a análise cefalométrica dos autores relatou uma tendência de Classe III. Casos de cárie severa, agenesia e hipotrofia da maxila também foram relatados. Retrusão maxilar, protrusão mandibular, e Classe III foram encontradas na maioria dos casos. Os autores observaram também que anormalidades cefalométricas piores ocorreram quando as agenesias dentárias foram graves, e que estudos revelaram equilíbrio facial após o tratamento. Os autores concluíram que os profissionais da saúde e os pais de crianças com a doença devem estar cientes das possíveis consequências da perda dental e da necessidade de preservação dos dentes presentes.

Dellavia *et al.* (2008) realizaram um estudo para verificar o padrão de crescimento facial em 12 indivíduos (seis meninos e seis meninas), com Displasia Ectodérmica Hipodróica. Os autores analisaram e compararam com padrões de crescimento facial obtidos em pacientes saudáveis. Todos os indivíduos com a displasia tinham 7 anos de idade no primeiro exame e 14 anos de idade no último exame. Os volumes da frente, nariz, maxila e da mandíbula, lábios inferiores e superiores foram estimados. As crianças e adolescentes com displasia tinham uma ligeira redução global facial de crescimento em comparação com o grupo controle. O pico de desenvolvimento da mandíbula e da maxila foi atrasado em cerca de 2 anos. Os autores concluíram que o atual sistema não invasivo pareceu ser útil para estudar as mudanças longitudinais crescimento facial em indivíduos saudáveis e com a síndrome, e que próteses removíveis e ortopédicas pareciam promover o crescimento do terço médio e terço inferior estruturas faciais, para níveis acima dos encontrados em indivíduos com Displasia ectodérmica hereditária.

Dellavia *et al.* (2010) realizaram um estudo longitudinal com o objetivo de identificar as principais direções de crescimento das estruturas faciais em pacientes com displasia ectodérmica hipodróica. Avaliação morfométrica foi realizada com um sistema computadorizado digitalizador em 3D de 12 pacientes com displasia

ectodérmica (6 meninos e 6 meninas) em 4 momentos (8,11,12 e 15 anos), e também de indivíduos controle, totalizando 8 anos de acompanhamento. Para a avaliação longitudinal, os dados foram computados separadamente em dois períodos de crescimento, o primeiro de 8 a 11 anos, e o segundo de 12 a 15 anos. Neste período, os pacientes com displasia foram submetidos a tratamentos ortodônticos e protéticos. As modificações das distâncias lineares no terço superior, médio e inferior da face foram analisadas e comparadas com dados transversais obtidos de pacientes saudáveis. Nos resultados encontrados, o crescimento de todas as medições faciais foi reduzido em indivíduos com displasia em comparação com indivíduos controle, inicialmente. Durante a adolescência, a largura e a altura dos terços inferior e superior da face mostrou um maior crescimento em indivíduos com displasia do que em indivíduos controle, enquanto a profundidade facial e todas as distâncias no terço médio facial manteve um crescimento reduzido. Os autores concluíram que o desvio do crescimento facial normal de pacientes com displasia ectodérmica tende a diminuir com a idade, e que aparelhos funcionais e protéticos podem proporcionar um maior crescimento facial.

### 2.7.3 Hipotricose

As alterações nos pêlos são devidas a diminuição do número de folículos pilosos decorrentes de hipoplasia ou aplasia de estruturas pilossebáceas (CLARKE, 1987; RUSCHEL *et al.*, 2008). Estas incluem pelos finos, escassos, secos e quebradiços, sendo que sombrancelhas e cílios são escassos ou ausentes com frequência.

Os autores relatam que barba e bigode são normais (LASCANE, 2010).

O cabelo é frequentemente alourado, fino, seco, quebradiço ou escasso (KUPIETZKY & HOUPPT, 1995).

#### 2.7.4 Hipoidrose

A hipoidrose é a incapacidade de produzir suor, devido ao comprometimento parcial ou total das glândulas sudoríparas por hipofunção glandular ou redução do número de poros ou de glândulas sudoríparas. Devido a esta característica, os pacientes apresentam dificuldade de regular a temperatura do corpo adequadamente, causando os episódios de febre de origem desconhecida, sendo esta uma das características que levam ao diagnóstico da displasia ectodérmica.

A hipertemia ocorre com pequenos esforços físicos e com o aumento da temperatura ambiente. A taxa de mortalidade relacionada com a hipertemia pode chegar a 30% na primeira infância (CLARKE, 1987). Já o estudo realizado por Blüschke *et al.* (2010) indica uma mortalidade de 2,1% no primeiro ano de vida, e que, considerando os vieses da pesquisa, a mortalidade real de pacientes com displasia ectodérmica na infância pode se situar entre 2% e 20%, dependendo da velocidade do diagnóstico e do padrão de cuidados médicos.

Blüschke *et al.* (2010) realizaram um estudo transversal, com aplicações de questionários referentes ao primeiro ano de vida com pais de 100 crianças diagnosticadas com displasia ectodérmica hipoidrótica, objetivando reavaliar a mortalidade e a prevalência de hiperpirexia e seqüelas neurológicas possíveis em crianças afetadas. Nos resultados encontrados (de 63% dos questionários), 57% das crianças eram pacientes com displasia ectodérmica hereditária ligada ao cromossomo X e 20% eram pacientes com herança autossômica ou de origem desconhecida. Desses dois grupos, 17 bebês tinham sido colocados em uma incubadora após o nascimento, onde o registro da temperatura corporal provou ser de extrema importância. Em 94% dos pacientes, episódios de febre inexplicável foram observados durante o primeiro ano de vida. Displasia ectodérmica hereditária ligada ao X foi associada com infecções respiratórias frequentes. A convulsão febril ocorreu em 5,9% dos recém-nascidos com displasia ectodérmica hereditária ligada ao X e em 17% dos outros pacientes. Atraso no desenvolvimento foi relatado por 15% e 25%, respectivamente. Os autores concluíram que a mortalidade de displasia ectodérmica hereditária e o risco de dano cerebral por hipertemia ainda é grande, mas menor do que o relatado anteriormente, e que o prognóstico depende do tipo de



defeito genético e o momento do diagnóstico, e que, exceto por um, todos os pacientes sobreviveram à infância.

#### 2.7.5 Alterações na pele

A pele apresenta-se seca, áspera e descamativa (KUPIETZKY & HOUPY, 1995).

Smith (1989) *apud* Mattana (1998) observou pele fina e hipoplásica, pobre em pigmento, com tendência ao aparecimento de lesões papulosas na face.

Segundo Mattana (1998), despigmentação na nuca e região genital pode estar presente.

Rugas e pigmentação periorbital também são relatados nestes pacientes (CLARKE, 1987).

Pavlis *et al.* (2010) realizaram uma pesquisa com o objetivo de relacionar a qualidade de vida com o grau de envolvimento de alterações de pele em 42 pacientes infantis e adultos com displasia ectodérmica. Os autores constataram que os pacientes apresentavam dermatite atópica, erosões de pele e infecções, hipoidrose, alopecia e alterações nas unhas, e que o maior impacto na qualidade de vida, tanto para crianças quanto para adultos, estava relacionada com os sintomas reais das displasias ectodérmicas, enquanto atividades de escola e trabalho, relações pessoais, e sociais não pareceram ser afetados pela displasia.

#### 2.7.6 Alterações nas unhas

As unhas podem ser pequenas, displásicas, frágeis, quebradiças ou ausentes ao nascimento (VISINONI, 2009).

As unhas do pé são mais severamente afetadas (CHITTY *et al.*, 1996).

### 2.7.7 Alterações dentárias

Há um consenso sobre a presença de alterações dentárias em pacientes com displasia ectodérmica hereditária, sendo estas relatadas pela maioria dos autores utilizados como referência nesta revisão bibliográfica.

Segundo Freire-Maia (2002), os subgrupos que contém distúrbios dentários representam cerca de 78% do total de todos os tipos de displasias ectodérmicas.

Segundo Freire-Maia & Pinheiro (1984), os problemas dentários mais citados são: Anodontia ou hipodontia, que pode ser branda, moderada ou grave, em ambas as dentições; pseudoanodontia; persistência de decíduos; erupção precoce ou tardia de decíduos; dentes extranumerários; dentes neonatais; malposição e maoclusão dentaria; diastema; perda precoce ou tardia de decíduos; hipoplasia de esmalte e da coroa; dentes coniformes; serrilhados; quebradiços; esfoliados; hipocrômicos; estrias transversais; bordos irregulares; microdontia; incisivos e caninos quadrangulares; taurodontia do molar; câmaras pulpares pequenas ou ausentes; protrusão dos incisivos; raízes curtas; periodontose; erosão até a gengiva; displasia da dentina; manchas marrons que coalescem com o tempo; molares piramidais ou com raízes fusionadas; cáries extensas e precoces.

Crawford *et al.* (1991) realizaram um estudo epidemiológico a respeito de anomalias dentárias identificadas clinicamente e radiograficamente em pacientes com displasia ectodérmica hipoidrótica ligada ao cromossomo X. Para isso, identificaram 34 famílias com o diagnóstico genético de displasia ectodérmica hereditária, com homens afetados e mulheres portadoras. Nos resultados encontrados, as anomalias de forma na dentição permanente foram observadas mais frequentemente nos dentes anteriores do que na região dos molares em homens, e nas mulheres portadoras houve um ligeiro aumento em anomalias de coroa na linha média para a região dos caninos e uma tendência para anormalidades dos dentes posteriores. Em relação ao taurodontismo, quase todos os homens tiveram os primeiros e segundos molares classificados com taurodontismo, já as mulheres foram menos afetadas, com prevalência de taurodontismo caindo do primeiro para o terceiro molar. Houve incidência maior de anomalias dentárias nas mulheres que nos homens. A hipodontia foi mais grave no sexo masculino do que no sexo feminino e houve diferenças no padrão de ausência

de dentes entre os sexos. Quanto ao padrão de hipodontia em homens afetados, os primeiros molares, incisivos centrais superiores e caninos superiores e inferiores foram os mais frequentemente presentes. Hipodontia em mulheres portadoras neste estudo foi diferente do sexo masculino, em primeiro lugar em termos de gravidade e em segundo lugar em relação ao padrão de ausência dos dentes, como os primeiros pré-molares, presentes em mulheres e quase universalmente ausente nos homens. Este achado foi espelhado pela frequente ausência de antecessores decíduos dos primeiros pré-molares no sexo masculino. Em relação à dentição decídua, no sexo masculino houve maior presença de caninos e segundos molares decíduos, enquanto no sexo feminino houve elevada taxa de hipodontia dos incisivos superiores decíduos. Quanto aos achados radiográficos, estes mostraram dentes impactados, incisivo supranumerário em uma mulher, duas mulheres e um homem apresentaram “cúspides de talon” e presença de incisivos centrais superiores em forma de pá em duas mulheres.

Freire (1996) realizou um estudo de revisão bibliográfica com a finalidade de analisar e descrever as alterações bucais clínicas e radiográficas em famílias com displasias ectodérmicas. Ela analisou 14 indivíduos pertencentes a 5 famílias com displasia ectodérmica, realizando exames físico bucal e radiográfico (panorâmica, periapical e interproximal). Nos resultados, foram verificadas alterações bucais como: hipertrofia do freio labial, agenesia dentária, dentes conóides, dentes mal posicionados, persistência de decíduos, calcificação distrófica da polpa, atraso no desenvolvimento dentário e dentes não irrompidos. A autora concluiu que apenas alterações bucais não foram conclusivas ao diagnóstico de displasia ectodérmica, e enfatizou a necessidade de um exame físico geral do paciente pelo cirurgião-dentista.

Präger *et al.* (2006) realizaram um estudo epidemiológico com o objetivo de documentar a distribuição de hipodontia e malformações dentárias em pacientes com displasia ectodérmica. Os autores examinaram clinicamente e radiograficamente 30 pacientes entre 7 e 23 anos de idade, de ambos os sexos. Os autores encontraram agenesia de terceiros molares em todos os pacientes. Nos maxilares superiores e inferiores, as agenesias ocorreram com maior frequência no lado esquerdo do que no lado direito. Os incisivos laterais superiores foram os mais ausentes, seguidos pelos incisivos centrais inferiores. Na arcada superior, os dentes mais frequentemente ausentes foram os incisivos laterais superiores, segundos pré-

molares e segundos molares. Já na mandíbula, os dentes anteriores, segundos pré-molares e segundos molares raramente estavam presentes. A frequência de dentes ausentes foi maior no sexo masculino, e no grupo esta incidência variou entre 2 e 26 dentes ausentes. Os dentes mais estáveis foram os incisivos centrais superiores, os caninos e primeiros molares de ambos os maxilares. Incisivos centrais superiores e caninos foram os mais afetados pela malformação. Caninos e segundos molares decíduos foram os dentes mais frequentemente que persistiram devido à agenesia de seus sucessores permanentes. Os pacientes do estudo receberam tratamento reabilitador com próteses removíveis e ortodontia. Os autores concluíram que hipodontia e malformações dentárias são características dentárias frequentes em pacientes portadores de displasia ectodérmica, e que a distribuição dos dentes ausentes diverge consideravelmente da população em geral. O tratamento bucal proposto pelos autores foi um programa de abordagem interdisciplinar incluindo ortodontia, prótese e cirurgia oral.

Lexner *et al.* (2007) realizaram um estudo sobre anomalias de formação dos dentes encontrados em um grupo de homens e mulheres com mutações no gene ED1. Para isto, os autores analisaram anomalias de formação dos dentes através de radiografias panorâmicas, modelos odontológicos e fotografias bucais em homens homozigotos e mulheres heterozigotas identificadas pela análise genética molecular. Nos resultados encontrados, todos os homens afetados tinham várias agenesias de dentes permanentes e malformações dentárias. As pacientes do sexo feminino heterozigotas apresentaram maior frequência de agenesia de dentes permanentes, além de um aumento da prevalência de malformações dentárias e tamanho reduzido do dente, especialmente na dimensão mesiodistal. Em conclusão, os autores constataram que tanto homens quanto mulheres apresentaram maior prevalência de agenesia de dentes permanentes e o número médio de dentes ausentes em homens afetados era 5 vezes maior do que em mulheres heterozigotas. A frequência de malformação dentária, taurodontismo e tamanho dentário reduzido foi alta nos grupos com displasia ectodérmica. Os autores afirmam que as anomalias dentárias observadas podem ser utilizadas como biomarcadores dentais na identificação clínica de mulheres heterozigotas.

Corrêa *et al.* (1992) descreveram dois casos clínicos com o diagnóstico de displasia ectodérmica hereditária. No primeiro caso, uma criança de 11 anos, sexo masculino, com as seguintes manifestações clínicas: cabelos louros, finos, escassos

e pele ressecada, indicando carência de glândulas sudoríparas e nariz em sela, além de anodontia parcial. O tratamento proposto para este caso foi a restauração estética dos incisivos centrais conóides, seguida de movimentação ortodôntica destes dentes, para futura colocação de próteses removíveis. O segundo caso foi uma criança do sexo masculino, 6 anos de idade, com as seguintes manifestações clínicas: Nariz em sela, facies senil devido à perda de dimensão vertical, cabelos ralos e pele seca, e anodontia parcial. O tratamento proposto para este caso foi confecção de prótese parcial removível superior e inferior com grampos de retenção nos caninos e molares. Os autores concluíram o artigo enfatizando o preparo emocional do paciente para a colocação das próteses, vendo a necessidade que a criança esteja consicente de sua condição, e que após a reabilitação, o comportamento das crianças mudaram para melhor.

Chitty et al (1996) descrevem dois casos clínicos de duas famílias com indivíduos portadores de displasia ectodérmica hidrotica. Na primeira família, 2 dos 3 filhos tiveram anormalidades nas unhas e cabelos. A mais velha, uma menina, tinha o cabelo fino, com crescimento muito lento. Ela tinha todos os dentes decíduos com coroa cônica. Em sua radiografia panorâmica, realizada com 4 anos de idade, mostrou o desenvolvimento de uma dentição permanente incompleta, com apenas 2 incisivos centrais superiores com forma cônica e três pré-molares inferiores. Havia também presença de anormalidades nas unhas, com maior gravidade nos dedos do pé, além de pele seca, mas sem histórico de intolerância ao calor ou problemas relacionados com a falta de sudorese. O irmão mais novo nasceu com fenda palatina, esta reparada com 2 anos de idade. Ele tinha as mesmas características de unhas e cabelo, com menor intensidade, e também possuía uma dentição decídua incompleta, com os incisivos centrais também cônicos. O pai possuía a dentição permanente completa, porém todos os seus dentes foram amplamente espaçados, com presença de coroa cônica nos incisivos laterais. Ele relatou ter tido dentes pequenos, com ausência de alguns. A mãe e o filho mais velho não possuíam nenhuma anormalidade. Na segunda família, foram examinados a mãe e seus 2 filhos. As crianças apresentavam alterações no cabelo, com sobrancelhas escassas. Seus dentes eram pequenos, com ausências dentárias em ambas as dentições, mais perceptível nos incisivos inferiores. Não relataram problemas relacionados com a transpiração. A mãe apresentava as mesmas características.

Ribeiro *et al.* (1999) descreveram um caso clínico de dois irmãos, de 13 e 10 anos, ambos do sexo masculino, com o diagnóstico de displasia ectodérmica hereditária. Quanto as características clínicas orais, ambos os irmãos apresentavam várias agenesias dentais de dentes permanentes, e variações na cronologia de erupção dos dentes permanentes. Os incisivos superiores possuíam forma conóide e os posteriores não possuíam anatomia definida. Também foram observados taurodontismo de forma não acentuada, raízes curtas e câmara pulpar ampla. Outras características foram: hipotricose, hiperkeratose palmo-plantar, pele ressecada, hipertemia quando pequenos, lábios protuberantes, nariz pequeno com asas hipoplásicas e cristas supraorbitais salientes. Quanto as características familiares, a mãe apresentava algumas características, como agenesias dentais, mamilos supra-numerários e hipodesenvolvimento das mamas, o que impossibilitou a amamentação, hipotricose discreta, pele fina e seca, hiperkeratose na planta dos pés e hipertemia durante a infância.

Yared *et al.* (2000) descreveram um caso clínico de uma criança de 5 anos de idade, sexo feminino, com o diagnóstico de displasia ectodérmica do tipo autossômico dominante, dado pelo laudo genético com o heredograma da família da menina. As características clínicas apresentadas foram: hipoidrose com episódios de hipertemia, “choro seco”, cabelos finos esparsos e opacos com crescimento lento, unhas distróficas, pele lisa e seca, e presença de hipertrichose discreta e generalizada. Os incisivos e caninos possuíam forma conóide, arcos hipoplásicos no 61 e 62 e agenesia do 62, e através de exame radiográfico constatou-se que os incisivos e caninos permanentes também eram conóides.

Saad *et al.* (2000) descreveram um caso clínico de uma criança de cinco anos de idade, sexo masculino, portadora de displasia ectodérmica hereditária. As características clínicas apresentadas foram: pele fina, asteatótica, com uma hipotricose generalizada, cabelos e sombrancelhas esparsos, finos e secos, bossa frontal saliente, nariz em sela, orelhas de baixa implantação e pontiagudas, e anidrose, com crises frequentes de hipertemia. No exame odontológico, foi observado gengivas atróficas e xerostomia, devido à hipoplasia das glândulas salivares, e um quadro de oligodontia (apenas 1 dente), não havendo germes dentais dos dentes permanentes, além de redução do rebordo alveolar. Quanto a história familiar, a mãe casou-se 2 vezes, tendo em ambos os casamentos

descendentes masculinos acometidos, o que sugeriu uma ligação ao cromossomo X.

Echeverria *et al.* (2003) relataram um caso clínico de um paciente de 8 anos de idade, sexo feminino, com diagnóstico de síndrome da displasia ectodérmica hereditária hidrótica. Nas características físicas, a paciente apresentava depressão nasal, testa proeminente e leve escassez de cabelo, e quanto ao exame clínico intrabucal observou-se ausência dos incisivos inferiores permanentes e alterações de forma dos anteriores superiores que provocavam diastemas, além de xerostomia. Como tratamento, foi proposta a reabilitação estético-funcional através de aparelho removível na arcada inferior e restauração dos dentes superiores que apresentavam anomalias de forma. Os autores concluíram que a aceitação da paciente e da mãe que a acompanhava foi de extrema importância para o sucesso da reabilitação, e que o convívio social, principalmente na escola onde a paciente sentia-se “diferente”, tornou-se mais agradável.

Freire et al (2003) realizaram um estudo de caso clínico onde relataram as alterações clínicas e bucais de duas famílias portadoras de displasias ectodérmicas, totalizando 12 pacientes. Na primeira família analisada, o probando apresentou cabelos finos e esparsos, unhas curtas e com estrias longitudinais, pele seca com manchas hipo ou hiperocrômicas, orelhas malformadas e otite. O exame bucal revelou hipertrofia do freio labial, dentes conóides e cárie, e o exame radiográfico mostrou agenesia dos dentes 52, 12, 22, calcificação distrófica da polpa no dente 51 e atraso no desenvolvimento dentário. Em outros membros da família foram observados as mesmas características bucais. Na segunda família analisada, os autores relataram no probando cílios esparsos, sombrancelhas escassas, unhas malformadas em alguns dedos dos pés e das mãos, pele seca com manchas hipocrômicas, olhos com fibra de mielina no olho esquerdo com presença de hipermetropia e astigmatismo, face com filtro labial curto, alterações auriculares, surdez, atraso no desenvolvimento psicomotor, membros com polidactilia, ectrodactilia e assimétricos. No exame físico bucal os autores relataram freio labial hipertrófico, hipoplasia de esmalte, atraso na formação e erupção dental, dentes conóides, microdontia, agenesias, e histórico de cárie. Nesta família, os autores sugeriram uma nova forma de displasia ectodérmica ainda não relatada. Os autores concluíram que há uma diversidade de alterações bucais em portadores de displasias ectodérmicas, e que o cirurgião-dentista, para realizar o diagnóstico,

necessita ter o conhecimento da diversidade fenotípica que estes pacientes podem apresentar.

Rodrigues *et al.*(2005) descreveram um caso clínico de displasia ectodérmica hipoidrótica autossômica dominante, com diagnóstico genético de defeito na região cromossômica 2q12, que acometeu 3 gerações sucessivas de uma família, sendo as afetadas do sexo feminino. As pacientes apresentavam alopecia, anidrose, hipodontia e hipoplasia maxilar.

Tarjan *et al.* (2005) relataram dois casos clínicos de pacientes com displasia ectodérmica hipoidrótica. O primeiro caso relatado foi de um paciente de 3 anos e 11 meses de idade, sexo masculino, apresentando cabelos, cílios e sobrancelhas esparsos, hipoidrose grave e pele seca, nariz em sela, lábios proeminentes e evertidos e fronte proeminente. A análise radiográfica revelou redução da dimensão vertical de oclusão e oligodontia, estando presentes apenas os segundos molares superiores. O exame bucal revelou macroglossia e hipotonicidade dos músculos mastigatórios e perioral, causando dificuldade de mastigação e fala. O tratamento realizado foram próteses totais superior e inferior. O segundo caso é de um paciente, 3 anos e 2 meses de idade, sexo masculino, apresentando cabelo fino, loiro e esparsos e sobrancelhas difusas, hipoidrose e defeitos nas unhas, pele seca e ausência de pelos. As características faciais foram lábios proeminentes, reduzida dimensão vertical de oclusão. O exame bucal revelou anodontia na maxila e oligodontia na maxila, com a presença apenas de dois molares e canino decíduo. No exame radiográfico foram visualizados os molares permanentes. O tratamento realizado foi prótese parcial removível superior e prótese total inferior.

Açikgoz *et al.* (2007) realizaram um relato de caso clínico de uma criança do sexo masculino, 6 anos de idade, com displasia ectodérmica hipoidrótica com anodontia verdadeira na dentição decídua. Os autores realizaram exames clínicos e radiográficos e solicitaram uma consulta médica e biópsia da axila. As características clínicas encontradas foram: bossa frontal, nariz em sela, reduzida dimensão vertical da face, e cabelos de cor clara e escassos. A biópsia de axila revelou ausência das glândulas écrinas e apócrinas. As radiografias revelaram ausência de toda dentição decídua e permanente, exceto os caninos superiores. O tratamento realizado foi uma prótese removível, a fim de satisfazer as necessidades estéticas e funcionais do paciente. Os autores concluem que a equipe odontológica deve estar ciente dos



sinais e sintomas desta patologia, a fim de fornecer a terapia correta para as necessidades funcionais e psicológicas destes pacientes.

Yavuz *et al.* (2008) relataram um caso clínico de uma criança, do sexo feminino, 9 anos de idade, diagnosticada com displasia ectodérmica hereditária, com o objetivo de restaurar a função e a estética, auxiliando assim na interação social da paciente. As características clínicas presentes foram hipodontia, hipotricose e hipoidrose. Quanto ao histórico familiar, verificou-se que mãe e avó eram portadoras, e seu pai e avô possuíam a síndrome. As características bucais encontradas na paciente foram: anomalias de forma nos incisivos superiores, raízes anormais e apicificação incompleta, dimensão vertical baixa, e ausência dos dentes permanentes. O tratamento realizado foram restaurações em resina composta, prótese fixa, e posteriormente foram planejados implantes dentários. Os autores enfatizam que uma excelente higiene bucal é crucial para o sucesso do tratamento, sendo que os pacientes devem realizar aplicações tópica de flúor diariamente e visitar o dentista regularmente para a profilaxia contra a cárie.

Ruschel *et al.* (2008) descreveram um caso clínico de um paciente portador de displasia ectodérmica hipoidrótica de baixa expressividade, sexo feminino, com 10 anos de idade, com as seguintes características extrabuciais: cabelos lisos e não volumosos; pele levemente ressecada; sombrancelhas com pelos escassos; nariz em sela; lábio inferior levemente evertido. Quanto às características intrabuciais, observaram microdontia dos incisivos centrais superiores permanentes e ausência do incisivo lateral superior esquerdo. Todos os molares decíduos estavam presentes, com os inferiores e os primeiros superiores apresentando-se em infraoclusão. Os molares permanentes superiores apresentavam alteração na sua anatomia oclusal, com a presença de apenas uma cúspide palatina. Lesões de cárie foram visualizadas nos molares decíduos inferiores. No exame radiográfico constataram agenesia dos pré-molares, com exceção do primeiro pré-molar superior esquerdo, o qual apresentava uma posição ectópica. Também não havia formação dos incisivos laterais permanentes superiores e dos segundos molares permanentes superiores. Outro importante achado radiográfico foi o deficiente desenvolvimento radicular tanto dos dentes decíduos, quanto dos permanentes. Uma área radiolúcida na dentina, sugestiva de “reabsorção dentinária pré-eruptiva”, foi encontrada na avaliação radiográfica do dente 46. O tratamento inicial realizado pelos autores foram as exodontias dos molares decíduos inferiores do lado direito por cárie e

restauração dos molares decíduos do lado esquerdo, além de planejamento para restaurações estéticas, e de próteses e implantes dentários.

Vieira *et al.* (2008) realizaram um relato de caso clínico de uma criança do sexo masculino, cinco anos de idade, com o diagnóstico de displasia ectodérmica hipodróica, atendida na clínica de odontologia da Universidade de Cuiabá. As características intrabuciais da criança eram hipodontia de vários dentes decíduos e permanentes, e o exame clínico extrabucal revelou cabelos e sobrancelhas esparsos, finos e secos, pele com aspecto seco e brilhante, lábios protrusos, nariz em sela e orelhas pontiagudas, além de perda de suporte labial, lhe conferindo uma aparência senil. A mãe relatou também episódios de febre sem causa justificada. A história familiar também confirma o diagnóstico, pois a mãe e vários membros da família materna apresentam agenesias dentárias. O planejamento para o caso foi reabilitação protética com próteses parciais removíveis superior e inferior. O autor conclui o artigo relatando que a reabilitação com próteses removíveis possibilitou a melhora das funções de mastigação e fono-articulação do paciente, além de melhorar a estética e, principalmente, contribuir para elevar sua autoestima.

Vallejo *et al.* (2008) descreveram um caso clínico de um paciente de 5 anos de idade, sexo masculino, com displasia ectodérmica hipodróica. O exame intrabucal revelou atrofia óssea de rebordos alveolares da maxila e mandíbula, agenesias dentárias e dentes conóides, e atraso na erupção. No exame extra bucal o paciente apresentou pelos e cabelos finos e esparsos, pele fina e seca. Na história familiar, mãe, avó e tias maternas possuíam dentes decíduos e impactação de dentes permanentes, e pele seca. O tratamento proposto foi restaurações estéticas para os dentes conóides, e a reabilitação protética na forma de uma prótese removível acrílica foi feita, alcançando excelente estética, funcionalidade e adaptação, obtendo uma melhoria considerável na auto-estima do paciente.

Succi *et al.* (2009) relataram um caso clínico de um paciente do sexo masculino, 10 anos, que procurou o ambulatorio de dermatopediatria com queixa de mancha branca no rosto. Negava doenças prévias, exceto episódios de febre alta durante a infância. Ao exame dermatológico, notou-se macula hipocrômica de aproximadamente 1,0cm x 0,5cm na região pré-auricular direita. Apresentava, também, cabelos esparsos, finos, rarefação de sobrancelhas, hipodontia parcial (ausência de incisivos centrais e laterais inferiores, com caninos conicos) e pele seca. A radiografia panorâmica evidenciou ausência de germes dentários dos

elementos 18, 17, 15, 14, 25, 27, 28, 38, 34, 32, 31, 41, 42, 45, 48 e conoidismo no 12, 11, 21, 22. O teste do iodo para avaliar a sudorese foi negativo. O tratamento para a queixa principal do paciente, compatível com pitiríase alba, foi o uso de filtro solar e hidratação cutânea por cerca de 8 semanas.

Gros *et al.* (2010) realizaram um estudo com o objetivo de proporcionar uma quantificação de taurodontismo em pacientes com displasia ectodérmica hipodróica. Para isto, os autores selecionaram 16 pacientes, com idades entre 7 e 51 anos, e compararam com uma amostra controle de 351 indivíduos. O índice de superfície de polpa das primeiras inferior permanente molar foi calculada a partir da radiografia panorâmica de cada indivíduo. Nos resultados encontrados, 81,25% de pacientes com displasia ectodérmica hereditária apresentaram um aumento relativo da polpa.

Dentes decíduos com agenesia de sucessor podem apresentar uma tendência à anquilose. Clinicamente a anquilose é caracterizada por infra oclusão. (Ruschel *et al.*, 2008)

Pedersen *et al. apud* Maia *et al.* (1995) relatam que defeitos no periodonto podem resultar em interações impróprias entre os componentes teciduais correlatos, assim, um desenvolvimento anormal destas estruturas pode desencadear o processo de anquilose dentária.

Holzmann (2002) realizou uma revisão de literatura sobre a prevalência e tratamento de dentes decíduos anquilosados com agenesia do sucessor. A autora coloca que o tratamento de um molar decíduo anquilosado com agenesia de sucessor deve ter ênfase na agenesia, especialmente se o paciente é atendido em idade precoce. Outros fatores a serem considerados são a severidade da infraclusão, extensão da reabsorção radicular do decíduo e a idade do paciente, e se este é portador de algum tipo de má oclusão. Este dente anquilosado pode ser considerado como mantenedor de espaço, desde que suas superfícies sejam restauradas e sua função restabelecida. O tratamento cirúrgico somente será necessário somente em casos onde a infraclusão seja muito severa e esteja causando desvios na oclusão. Em relação à reabsorção radicular, a autora concluiu que estes dentes apresentam reabsorção radicular mais lenta quando comparado ao grupo controle.

Para Nunn *et al.* (2003), a longevidade da dentição decídua em casos de agenesia do sucessor permanente é incerta.

### 2.7.8 Outras alterações

Nas mulheres, as glândulas mamárias podem ser aplásicas ou hipoplásicas. Os mamilos podem estar ausentes ou supranumerários (SAEZ *et al.*, 2008).

O ducto da glândula lacrimal pode apresentar aplasia ou hipoplasia, e a falta de lágrimas e cílios pode levar à ocorrência de conjuntivite e de catarata. A fotofobia pode estar presente devido à redução da atividade lacrimal. (VISINONI, 2009).

Anormalidades de crescimento podem estar presentes em crianças com displasia ectodérmica (MOTIL *et al.*, 2005; BLUSCHKE *et al.*, 2010).

Segundo Clauss *et al.* (2008), a regulação da secreção de hormônio do crescimento parece ser alterada em pacientes com displasia ectodérmica hereditária.

Clarke (1987) afirma que o crescimento de meninos com displasia ectodérmica hereditária deve ser monitorado e a baixa estatura não deve ser considerada como consequência natural da síndrome, pois isto pode ser consequência da deficiência da glândula endócrina.

Motil *et al.* (2005) realizaram um estudo com 138 crianças diagnosticadas com displasia ectodérmica, dentre estas 74% com displasia ectodérmica hipodróica, com o objetivo de caracterizar o padrão longitudinal de crescimento em crianças com displasia ectodérmica, pois as observações clínicas sugeriram que anomalias de crescimento podem estar presentes nestes pacientes. Nos resultados, foram constatados que crianças com displasia ectodérmica em idade precoce até a adolescência possuíam déficit de peso. Déficit de altura foi observado apenas nas crianças com displasia ectodérmica. Os autores concluem o artigo enfatizando que os clínicos devem avaliar as crianças com displasia ectodérmica em relação a anormalidades de crescimento.

A camada adiposa é frequentemente diminuída (CLARKE, 1987).

Condições otorrinolaringológicas como otite média, perda auditiva, anomalias auriculares, colesteatoma avançado, estenose do canal auditivo externo, impactação de cerúmen e obstrução nasal foram relatados por Shin & Hartnick (2004).

Glândulas mucosas do trato respiratório e gastrointestinal frequentemente estão diminuídas ou ausentes. Com isso, Infecções respiratórias recorrentes podem

estar presentes, além de suscetibilidade aumentada a desordens alérgicas como asma, rinite, bronquite e eczema, além de faringite e laringite (CLARKE, 1987; ARAUJO *et al.*, 2001 ). Assim, pacientes portadores desta síndrome devem ser aconselhados a evitar o trabalho industrial com presença de pó no ar e a não fumar, pois esses fatores podem conduzir a uma doença de obstrução crônica das vias aéreas (CLARKE, 1987).

Metha *et al.* (2010) realizaram um estudo com o objetivo de analisar a qualidade de vida em relação as alterações otorrinolaringológicas em 75 pacientes com displasia ectodérmica, sendo destes 75% displasia ectodérmica hipodrótica. Para isto, realizaram exames otorrinolaringológicos, sendo que os participantes classificavam os sintomas por gravidade, e aplicaram posteriormente o instrumento de qualidade de vida. As alterações encontradas foram: otite média (28%), impactação de cerume (48%), algum grau de perda auditiva (25%), obstrução nasal (51%), secura nasal (49%), crostas nasais (49%), rinite alérgica (45%), sinusite (37%), intolerância ao calor (76%) e eczema (39%). Outros achados foram hipodontia (76%), alopecia (41%), nariz em sela (44%), concreções (24%), desvio de septo nasal (24%), dificuldade de mastigação (32%), dores de garganta (28%), dificuldade para engolir (25%), xerostomia (21%) e alterações da voz e rouquidão (20 %). O escore de qualidade de vida encontrado foi alto, sendo que a saúde foi classificada de boa a excelente por 87% dos pacientes. Os autores concluíram que pacientes com displasia ectodérmica podem apresentar vários sintomas otorrinolaringológicos, embora a maioria dos pacientes relate uma qualidade de vida boa.

Diminuição da sensibilidade do paladar e/ou olfato também pode estar presente (FREIRE-MAIA & PINHEIRO, 1984).

Segundo Kupietzyk & Houpt (1995), problemas de alimentação são encontrados em 70% dos pacientes pela falta de dentes e saliva. Estas características clínicas podem ser aliviadas com próteses dentárias, saliva artificial e comidas úmidas.

Outra característica relatada pelos autores em pacientes com displasia ectodérmica hereditária é a diminuição do fluxo salivar devido a anormalidades nas glândulas salivares (LASCANE, 2010).

Lascane (2010) realizou um estudo de investigação com o objetivo de analisar possíveis alterações nas glândulas salivares em portadores de displasia

ectodérmica hipoidrótica. Para isto realizou ultrassonografia das glândulas salivares parótida e submandibular em 10 casos de infantes portadores de displasia ectodérmica hipoidrótica, do sexo masculino, com idades entre 4 e 14 anos, que fazem acompanhamento no Departamento Pediátrico da Universidade de São Paulo. Nos resultados, houve três alterações de aplasia/hipoplasia de glândulas parótida e/ou submandibular, sendo esta última a mais acometida. A autora salienta que o número absoluto das ausências das glândulas não é proporcional as queixas dos doentes quando se refere ao sintoma de xerostomia e até mesmo do exame físico intrabucal. Conclui a sua dissertação enfatizando que a xerostomia é uma realidade nos portadores de displasia ectodérmica hipoidrótica e que estes pacientes devem ser submetidos a exames e fazer acompanhamento muito próximo para o monitoramento das consequências e impacto da diminuição ou falta da saliva.

Nordgarden *et al.* (1998) relataram um caso de paciente do sexo masculino, 38 anos de idade, diagnosticado com displasia ectodérmica hipoidrótica com severa xerostomia. Exames realizados constataram hipoplasia das glândulas salivares parótida e diminuição da glândula submandibular direita e aplasia da glândula submandibular esquerda.

Outros achados bucais relatados por Freire-Maia & Pinheiro (1984) incluem: gengivite; gengivite fibromatosa; gengivo-estomatite; papilomas gengivais; fusão gengivo-labial; freios orais múltiplos; pigmentação rendada na mucosa bucal; sulcos laterais nos processos alvéolo-maxilar e alvéolo-mandibular; ceratose oral; leucoplasia pré-maligna em várias mucosas; papila lingual atrófica; língua fissurada com papilomatose; língua lobulada; hipertrofia do freio lingual; glossoptose; ancilóglossia; e hipoplasia do tecido conjuntivo sublingual.

## 2.8 TRATAMENTO REABILITADOR BUCAL

O tratamento de pacientes com displasia ectodérmica hereditária preferencialmente deve ser realizado por uma equipe multiprofissional composta de geneticista, médicos pediatra, dermatologista e otorrinolaringologista, cirurgiões-dentistas odontopediatras, protesistas e ortodontistas, psicólogos e fonoaudiólogos.

Para Marrichi (2008), quando paciente e familiares não conseguem lidar adequadamente com os comprometimentos físicos decorrentes da síndrome, a atuação do psicólogo é de fundamental importância para auxiliar no sucesso do tratamento.

O tratamento é sintomático e reabilitador, e dependerá da extensão do comprometimento clínico, sendo que quanto o maior grau de envolvimento das estruturas ectodérmicas, maior a complexidade do tratamento.

Os autores enfatizam que o tratamento deve ter uma conduta voltada para a melhoria da estética e da qualidade de vida do paciente, melhorando sua autoestima e assim contribuindo para um melhor desenvolvimento psicológico e integração social. (CORRÊA *et al.*, 2008).

Para o controle da temperatura corporal, os autores relatam banhos frios ou aplicação de toalhas molhadas em água fria. Estes pacientes devem permanecer em ambiente fresco e estarem bem hidratados (FREIRE-MAIA, 2002).

Wright *et al.* (2009) enfatizam que cuidados com a pele seca e possíveis pruridos e eczemas devem ser tomados. Os mesmos autores colocam que devido a uma possível concreção nasal e auditiva, estes pacientes podem necessitar de visitas regulares com otorrinolaringologistas. Para este fato, Visinoni (2009) relata que os pais devem ser orientados sobre a importância da higienização para remoção de crostas que podem se formar na região nasal, auricular e genital.

A reabilitação bucal de pacientes com displasia ectodérmica hereditária deve ter como finalidade a obtenção do equilíbrio estético e funcional, sendo que a complexidade deste tratamento está diretamente relacionada com a idade do paciente e com o grau de envolvimento pela patologia (OLIVEIRA *et al.*, 2006).

Para Betancourt *et al.* (2005), o tratamento requer uma combinação ortodôntica, protética e estomatológica integral, com a finalidade de melhorar o bem estar social da criança.

Crianças com displasia ectodérmica hereditária, devido às alterações clínicas, geralmente são tímidas e com a autoestima baixa.

Assim, a reabilitação bucal tem um efeito psicológico extremamente positivo nestes pacientes, aumentando sua autoestima e aceitação, tornando-as mais alegres e extrovertidas, além de devolver a função fonética e mastigatória (CORREA *et al.*, 1992)

Oliveira *et al.* (2006) salientam que pacientes após o tratamento reabilitador melhoram a sua dicção, articulando melhor as palavras.

O odontopediatra deve ter com objetivo o de proporcionar a este paciente um tratamento que melhore sua estética e função, permitindo assim que o paciente se desenvolva emocionalmente, socialmente e fisicamente.

Nowak (1988) salienta que o tratamento de paciente pediátrico com displasia ectodérmica requer que o clínico tenha amplo conhecimento em crescimento e desenvolvimento, controle comportamental do paciente, técnica para confecção de próteses, habilidade manual para restaurar dentes com morfologia deficiente e habilidade na motivação do paciente e dos pais para o uso das próteses. O autor reforça que visitas introdutivas são necessárias antes do começo do tratamento, com o objetivo de adquirir a confiança do paciente.

Para Nunn *et al.* (2003), o odontopediatra deve atuar nos seguintes aspectos: prevenção de cárie, devido à xerostomia, hipoplasias e hipomineralização do esmalte; promover a boa higiene bucal; tratamento reabilitador protético, estético e cirúrgico; e necessidade de condicionamento para o tratamento, pois crianças com esta patologia podem sofrer isolamento social e com isso podem não ser cooperativas no atendimento.

Em pacientes não cooperadores, o uso de óxido nitroso pode ser indicado. Porém, Nunn *et al.* (2003) alerta que a avaliação em relação a possíveis contraindicações com o uso do óxido nitroso deve ser feita criteriosamente, como a questão da ausência das glândulas sudoríparas, onde a administração do óxido nitroso, que ocasiona a vasodilatação periférica, pode causar um superaquecimento no paciente, e em casos onde o paciente apresenta rinite e bronquite crônica.

O tratamento ocorre em longo prazo e em diversas fases, pois é um processo ativo que deve ser constantemente adaptado ao crescimento e desenvolvimento infantil, principalmente no que se refere à troca de próteses (KHAZAIE *et al.*, 2010).

### 2.8.1 Restaurações estéticas

Marrichi (2008) relata que restaurações de resina composta diretas tem sido o método mais desejável para restaurar a morfologia normal em dentes



comprometidos, sendo também utilizadas em combinação com próteses parciais removíveis para a reabilitação protética e funcional de pacientes com displasia ectodérmica hereditária.

Ruschel *et al.* (2008) relatam que tratamentos estéticos como restaurações e facetas em dentes com alterações de forma proporcionam ótimos resultados clínicos e psicológicos.

Dunn (2003) relata que a reconstrução dos dentes em resina composta é uma boa opção de tratamento estético, pois além de ser um procedimento pouco invasivo e reversível, melhora a aparência do dente cônico, e é relativamente barato.

Khazaie *et al.* (2010) enfatiza que, para alcançar bons resultados usando restaurações de resina composta, a oclusão deve ser cuidadosamente analisada, sendo a oclusão topo-a-topo contra-indicada, pois forças podem causar fraturas na restauração.

As coroas e restaurações em resina geralmente são necessárias para fornecer um contorno adequado nos dentes hipoplásicos que serão utilizados como pilares de próteses parciais removíveis (NOWAK, 1988).

Marrichi (2008) relatou um caso clínico de um paciente de 2 anos e 9 meses de idade, sexo masculino, com displasia ectodérmica de herança autossômica dominante ligada ao X, com o objetivo de descrever as anormalidades dentais e a conduta de reabilitação oral adotada. As características clínicas extraorais encontradas foram cabelos finos, secos, escassos e escuros, escassez de pêlos, unhas levemente distróficas e fronte proeminente, sem relatos de hipertemia. Na cavidade oral foram observados agenesias dos incisivos inferiores, incisivos laterais superiores e primeiros molares, todos decíduos. Os incisivos centrais superiores decíduos apresentavam forma conóide. Ao exame radiográfico observou-se agenesia de vários permanentes, estando apenas presentes os germes dentários dos elementos 16, 26, 36, 37 e 46. Observou-se também baixo fluxo salivar. O tratamento proposto para o caso foi a realização de restauração direta com resina composta fotopolimerizável nos caninos superiores, buscando dar-lhes forma anatômica de incisivo lateral e assim ocuparem parcialmente o lugar dos incisivos laterais que se encontravam ausentes, e restauração dos incisivos centrais conóides, para deixá-los com forma anatômica de incisivos centrais e melhorar a estética dos mesmos. Para a reabilitação dos espaços correspondentes aos elementos não formados (agenesia), realizou-se a instalação de aparelho protético

removível na arcada superior e inferior. A autora concluiu que o tratamento realizado foi de fácil acesso, fácil execução, bem aceito pelo paciente, condizente com a idade e restabeleceu adequadamente as funções mastigatória, fonética e estética.

Khazaie *et al.* (2010) relatam um caso clínico de paciente do sexo masculino, 6 anos de idade, diagnosticado com displasia ectodérmica hipodrótica. As características físicas incluíam alopecia, pigmentação periorbital e ponte nasal deprimida. Características orais incluíram anodontia mandibular, alterações de forma (conóide) de incisivos centrais e caninos superiores, molares superiores malformados, e agenesia de incisivos laterais superiores e segundos molares decíduos. O tratamento proposto foi prótese total inferior e restaurações estéticas em resina composta nos dentes anteriores superiores, com pânticos em região dos incisivos laterais superiores, nos dentes decíduos, e posteriormente, nos dentes permanentes. Os autores concluem que restaurações em resina composta em combinação com próteses totais podem ser consideradas uma alternativa de tratamento, pois é custo-efetiva, reversível e melhora a função mastigatória e estética, permitindo o desenvolvimento social do paciente.

### 2.8.2 Tratamento protético

O tratamento protético em pacientes com displasia ectodérmica hereditária deve ser analisado individualmente para cada paciente, visando à estabilidade oclusal e equilíbrio funcional e estético. O início deve ocorrer o mais rapidamente possível, a fim de evitar possíveis reabsorções e atrofia dos processos alveolares e controle da dimensão vertical de oclusão (VALLEJO *et al.*, 2008)

A retenção e estabilidade da prótese podem ficar prejudicadas devido à xerostomia e o subdesenvolvimento da tuberosidade da maxila e cristas alveolares em pacientes com anodontia e oligodontia (NOWAK, 1988)

Quanto à idade, Velasco *et al.* (1997) relatam que a partir dos dois anos e meio as crianças aceitam bem uma prótese, seja ela removível ou total.

### 2.8.2.1 Prótese total

As técnicas de confecção de próteses totais em crianças diferem à dos adultos, e requerem atenção especial, pois se faz necessário simplificar a técnica para promover melhor cooperação do paciente pediátrico e encorajar cirurgiões-dentistas a tratar estes pacientes.

A prótese deve ter como finalidade ser funcional, proporcionar estética e estar de acordo com a idade do paciente (BIDRA *et al.*, 2010)

As próteses totais podem ser mucossuportadas, em casos de anodontia, ou dentomucossuportadas, em casos de oligodontia.

Santana (2003), em sua dissertação de mestrado, propôs o estabelecimento de um protocolo para a confecção de próteses totais em crianças com displasia ectodérmica hereditária, levando em consideração as características da dentição decídua e mista e do processo de desenvolvimento e crescimento infantil. A autora analisou os diversos materiais e técnicas de confecção de próteses totais relatados na literatura para pacientes infantis com oligodontia e anodontia, e constatou que os relatos encontrados não obedeciam aos parâmetros clínicos a serem aplicados em crianças, assim como o não estabelecimento de todas as etapas clínicas preconizadas para confecção de próteses totais. Alguns aspectos observados foram a realização de uma única moldagem, a não obtenção de curvas individuais nos planos de orientação e a utilização de dentes artificiais permanentes. Assim, a autora propôs as seguintes etapas: moldagem anatômica com hidrocolóide irreversível; confecção de moldeiras individuais em material incolor; moldagem funcional com poliéter; confecção da base de prova observando-se o limite até a região mesial do futuro molar permanente, em casos de oligodontia; ajuste dos planos de orientação superior com curvatura ascendente a partir da região dos caninos, em direção ao tragus direito e esquerdo; obtenção da DVO pela técnica de willis modificada; registro no arco facial tomando-se como referência o ponto infra-orbitário; montagem em articulador semi-ajustável do tipo *Whip-mix*; montagem dos dentes artificiais com dentes decíduos e permanentes; Confecção das bases de próteses totais em resina acrílica ativada termicamente, e para os casos de oligodontia a utilização de base resiliente nas regiões correspondentes aos dentes, com a confecção de alívio para evitar trauma nesta região; Instalação da prótese. A autora recomenda que de preferência, inicialmente, o controle ser semanal, até

adaptação ao uso das próteses, e que após este período o controle e manutenção das próteses devem ser realizados a cada três meses.

Bidra *et al.* (2010) fizeram uma revisão de literatura e relato de caso clínico sobre prótese total em paciente pediátrico portador de displasia ectodérmica hereditária, sexo masculino, 5 anos de idade, com anodontia em mandíbula e oligodontia na maxila (presença dos dentes 51 e 61), com o objetivo de analisar princípios e técnicas utilizadas em crianças para confecção deste tipo de prótese. Os autores abordaram uma técnica mais simplificada, que envolveu moldagem anatômica e funcional, determinação da DVO, do plano oclusal e registro em relação cêntrica. Os modelos foram montados em articulador semi-ajustável, e dentes decíduos em acrílico foram utilizados. O paciente e sua mãe foram instruídos sobre a manutenção e acompanhamento da prótese e do uso de flúor sobre os dentes anteriores superiores. O retorno foi agendado em intervalos de 24 horas, 1 semana e 3 meses. Após 3 meses, a mãe do paciente relatou sua aclimação excelente a prótese e melhorias em sua mastigação, fala e atitude social, e ambos ficaram satisfeitos com o resultado da prótese.

Sholapurkar *et al.* (2011) descreveram um caso clínico de paciente, 6 anos de idade, com displasia ectodérmica hereditária com anodontia completa da dentição decídua e não visualização dos germes dos dentes permanentes. Em sua história clínica, o paciente apresentou hipertemia e dermatite atópica, alopecia e características faciais como nariz em sela, pele periorbital com enrugamento e pigmentada, hipoplasia da maxila, protrusão do lábio inferior e perfil facial côncavo. O tratamento realizado pelos autores foram próteses totais superiores e inferiores.

Com o fato de a criança estar constantemente em crescimento, deve-se considerar que a substituição da prótese far-se-á necessária. Santana (2003) salienta que as próteses devem ser substituídas em três momentos: no período inicial da dentição mista, entre 7 e 8 anos; no final da dentição mista, por volta dos 11 anos; e no período da dentição permanente.

A época de erupção dos dentes permanentes deve ser acompanhada pelo profissional periodicamente (BIDRA *et al.*, 2010).

O cirurgião-dentista deve estar atento a possíveis complicações decorrentes do uso de próteses, como fratura da prótese, principalmente na linha média mandibular, o risco a cárie quando há remanescentes dentários, e possíveis

alterações teciduais, como hiperplasia inflamatória. Pacientes e pais devem ser orientados quanto à higienização bucal e da prótese (BIDRA *et al.*, 2010).

#### 2.8.2.2. Prótese Parcial Removível

O Tratamento reabilitador com prótese parcial removível tem ampla indicação para pacientes com displasia ectodérmica hereditária.

Vallejo *et al.* (2008) afirmam que o uso de próteses parciais acrílicas é uma alternativa interessante, rápida, prática e econômica, que proporciona aceitável reabilitação estética e funcional, além de permitir a estimulação do processo alveolar para tratamentos dentários posteriores.

Santos *et al.* (2005) apresentaram um relato de caso clínico de uma criança de 4 anos de idade, sexo feminino, com o diagnóstico de displasia ectodérmica, no qual o plano de tratamento proposto foi a instituição de um programa de orientação e educação de higiene bucal, retirada de hábito de chupeta e confecção, inicialmente, de uma prótese total provisória superior e inferior. A paciente foi motivada para o uso de prótese e instruída para a higienização da mesma. Após 1 ano, com mais dentes erupcionados, os autores optaram por fazer uma prótese removível estética com grampos de fio ortodôntico e restauração estética nos incisivos conóides. Os autores concluem relatando que, com as próteses, a paciente passou a ter uma melhor qualidade de vida, e que o diagnóstico e tratamento precoce são fatores importantes para melhorar as condições estéticas, funcionais e psicológicas das crianças afetadas. Ainda enfatizam que, apesar de as próteses removíveis serem uma opção reabilitadora para estes pacientes, o menor desenvolvimento do osso alveolar pode afetar a retenção e estabilidade da prótese. Eles salientam que o tratamento deve ser cuidadosamente planejado por uma equipe multidisciplinar que coordenarão o diagnóstico, tratamento e acompanhamento destes pacientes.

Kaul *et al.* (2008) relataram um caso clínico de um menino, 14 anos de idade, com displasia ectodérmica hipodróica, com o objetivo de reabilitá-lo proteticamente e impulsioná-lo psicologicamente. A história clínica era hipertemia, pele seca e pelos do corpo escassos, fácies típica de displasia, como: bossa frontal, pigmentação periorbital, nariz em sela, lábios protuberantes, além de ausência de

dentes, exceto 2 molares superiores, que irromperam com 6 anos de idade. O exame radiográfico revelou os incisivos malformados impactados no arco superior. O tratamento realizado pelos autores foi uma prótese total no arco inferior e prótese parcial removível no arco superior. O garoto foi ensinado quanto à inserção e remoção das próteses, além de orientações quanto às funções de fala, mastigação, higiene e manutenção, e também da importância dos molares existentes e a necessidade de mantê-los. Quanto ao aspecto psicológico, os autores relataram que as próteses fizeram uma diferença significativa na personalidade global do paciente, tornando-o mais alegre e extremamente metódico com a higienização bucal e da prótese. Os autores concluíram que o tratamento precoce da prótese para crianças com displasia ectodérmica é uma oportunidade única para o esforço cooperativo entre o odontopediatra e o protético, e que o tratamento protético pode começar entre os 3-4 anos de idade, pois aumenta as condições para o crescimento e o desenvolvimento das estruturas orofaciais, além de ajudar a normalizar a função dos músculos mastigatórios e periorais e, conseqüentemente, o padrão de crescimento dos ossos basais.

Oliveira *et al.* (2006) relataram um caso clínico de reabilitação bucal de uma paciente, 04 anos de idade, leucoderma, portadora de displasia ectodérmica, esta diagnosticada por um dermatologista. No exame extraoral, foram observados pele seca e áspera, perda de dimensão vertical de oclusão, o que conferiu a paciente um aspecto senil. O exame intra-bucal revelou a presença dos seguintes dentes decíduos: segundo molar superior direito, canino superior direito, incisivo lateral superior direito, incisivo central superior esquerdo, canino superior esquerdo, segundo molar superior esquerdo, segundo molar inferior esquerdo, canino inferior esquerdo, incisivo lateral inferior esquerdo, canino inferior direito, primeiro molar inferior direito, segundo molar inferior direito, sendo que os incisivos apresentavam-se conóides. A radiografia panorâmica confirmou agenesia dos demais dentes decíduos. O plano de tratamento proposto pelos autores para esta paciente constituiu-se de várias sessões de curta duração, que incluiu educação em saúde bucal (condicionamento e profilaxia trimestral) e a etapa protética, com confecção de próteses parciais removíveis superiores e inferiores. A última etapa constituiu-se de restauração estética no elemento dentário 52. Os autores concluíram que paciente com Displasia Ectodérmica pode ser tratado de várias formas dependendo de cada caso em particular, sendo que a reabilitação com próteses removíveis está indicada

na maioria dos casos para pacientes em crescimento. Esse tipo de tratamento tem apresentado resultados bastante satisfatórios, devolvendo função e estética para o paciente.

Rockman *et al.* (2007) apresentam um relato de um caso que demonstra uma técnica usando ímãs para aumentar a retenção de próteses maxilares e próteses mandibulares em um menino de 9 anos de idade. Descrevem como uma alternativa protética para crianças que têm displasia ectodérmica, introduzindo uma técnica que é custo-efetiva e não invasiva. Os autores antecipam que as próteses deverão ser substituídas a cada três a cinco anos.

Velasco *et al.* (1997) descreveram um caso clínico de um paciente, sexo feminino, 6 anos de idade, com o diagnóstico de displasia ectodérmica hipoidrótica, com o objetivo de demonstrar a reabilitação protética feita na paciente, com intenção de melhorar as condições estéticas, funcionais e psicológicas da paciente. O exame clínico e radiográfico da paciente revelou anodontia total da dentição decídua inferior e dos primeiros molares decíduos superiores, e na dentição permanente somente a presença dos primeiros molares inferiores e agenesias dos laterais, segundos pré-molares e segundos molares superiores. O tratamento proposto para este caso foi reabilitação com prótese total inferior, e posteriormente, após erupção dos molares permanentes inferiores, confecção de uma prótese parcial removível com apoio nos molares, para aumentar a retenção. Em conclusão, os autores relataram que a paciente faz uso diário da prótese com boa adaptação, o que lhe proporciona melhores condições estéticas, funcionais e psicológicas.

#### 2.8.2.3. Prótese Fixa

As próteses fixas dificilmente são utilizadas no tratamento de pacientes pediátricos portadores de displasia ectodérmica, pois pelo fato de serem rígidas, poderiam prejudicar no crescimento maxilar e mandibular, principalmente em regiões de linha média (NOWAK, 1988).

### 2.8.3 TRATAMENTO COM IMPLANTES OSSEOINTEGRADOS

Vários autores recomendam o tratamento com implantes osseointegrados em pacientes pediátricos com displasia ectodérmica.

A utilização de implantes osseointegrados em odontopediatria deve ser indicada de acordo com as necessidades e possibilidades de cada paciente, pois apesar de ter a sua aplicabilidade clínica, o profissional deve estar ciente das dificuldades relacionadas ao crescimento craniofacial que norteiam a utilização de implantes osseointegrados em crianças (FERNANDES & BATISTELLA, 2005).

Além disso, pacientes com displasia ectodérmica com anodontia ou oligodontia tem como característica falta de volume ósseo devido ao hipodesenvolvimento das cristas alveolares, o que dificulta a terapia com implantes (SWEENEY *et al.*, 2005). O mesmo autor enfatiza que o crescimento e desenvolvimento das maxilas podem resultar em uma mudança da posição e da angulação do implante.

Segundo os autores, os implantes dentários são semelhantes aos dentes anquilosados, resultando em desvantagens estéticas e funcionais. Além disso, pode ocorrer infraoclusão multidimensional (KRAMER *et al.*, 2007)

Outros fatores desfavoráveis à colocação de implantes em crianças incluem o trauma e transtornos de erupção em germes dos dentes permanentes (KRAMER *et al.*, 2007)

Devido ao crescimento transversal da maxila ocorrer principalmente na sutura palatina mediana, o implante fixado nesta região pode resultar na restrição de crescimento transversal da maxila. Por este fator, os autores contraindicam implantes nesta região até a idade adulta (KRAMER *et al.*, 2007).

Os autores relatam que implantes colocados na linha média da mandíbula têm um prognóstico melhor em pacientes jovens do que os colocados na região posterior (FERNANDES & BATISTELLA, 2005). Em longo prazo, estes implantes podem ser afetados pela rotação de crescimento mandibular, o que pode resultar em uma mudança na angulação do implante.

Yap *et al.* (2009) realizaram uma revisão de literatura crítica sobre implantes dentários em pacientes portadores de displasia ectodérmica com agenesia dentária, com o objetivo de rever os resultados de tratamentos com implantes dentários nos



pacientes, e fornecer recomendações sobre o momento de colocação dos implantes nestes pacientes. Para realização desta revisão, os autores pesquisaram em bases de dados artigos sobre o assunto. Nos resultados encontrados, a literatura sobre o assunto foi considerada escassa, e não foram encontrados estudos randomizados e controlados, ou de casos-controle. A partir destes artigos, os autores concluíram que as taxas de sobrevivência dos implantes variam entre 88,5% e 97,6% em pacientes com displasia ectodérmica e entre 90% e 100% em pacientes com agenesia dentária. Implantes colocados em pacientes adolescentes com displasia ectodérmica não tem um efeito significativo sobre o crescimento craniofacial, enquanto os implantes colocados em pacientes com displasia ectodérmica com menos de 18 anos têm maior risco de fracasso.

Guckes *et al.* (2002) realizaram um ensaio clínico para avaliar a sobrevivência de implantes colocados em indivíduos com displasia ectodérmica hereditária e hipodontia severa. Duzentos e sessenta e quatro implantes de titânio foram colocados em 51 indivíduos: 37 homens e 14 mulheres entre as idades de 8 e 68. Duzentos e quarenta e três implantes foram colocados na região anterior da mandíbula, e 21 foram colocados na região anterior da maxila. Os indivíduos foram seguidos por 78 meses após a cirurgia de segundo estágio. Nos resultados encontrados, dos 243 implantes colocados na região anterior da mandíbula, 221 (91%) sobreviveram. Dos 21 implantes colocados na maxila anterior, 16 (76%) sobreviveram. Em 14 dos 51 pacientes (27%), um implante falhou. Próteses implanto-suportadas foram fornecidas para todos os pacientes. Os autores concluíram que, dentro das limitações deste estudo, os resultados suportam a continuação do uso odontológico de implantes em pacientes com displasia ectodérmica, com as devidas precauções na maxila.

Alcan *et al.* (2006) relataram um caso clínico com o objetivo de descrever o curso clínico em 6 anos de acompanhamento de uma criança, sexo masculino, 4 anos de idade, com displasia ectodérmica hipohidrótica e anodontia mandibular, que foi tratado com cirurgia de implantes mandibulares em região anterior. Os autores observaram que esta anomalia congênita não parece retardar a cicatrização e a osseointegração, sendo que o implante permanece após 6 anos e 3 meses. O crescimento ósseo maxilar e mandibular teve desenvolvimento normal. No entanto, devido à falta de crescimento alveolar, com o tempo, o padrão de crescimento vertical do paciente mudou a angulação do implante, e concluíram que isto poderia

ser corrigido alterando a altura vertical do pilar da prótese. Os autores concluem que, em casos de displasia ectodérmica com anadontia, a colocação de implante precoce com prótese fixa pode ser uma boa opção de tratamento multidisciplinar para a cooperação do paciente.

Sweeney *et al.* (2005) realizaram um estudo de análise retrospectiva do uso de implantes dentários em pacientes com displasia ectodérmica, com o objetivo de avaliar a sobrevivência de implantes dentários e os padrões de hipodontia neste grupo de doentes. Para isto, sessenta e um implantes foram colocados em 14 pacientes (nove homens e cinco mulheres), com uma idade de 17 a 20 anos para pacientes que receberam implantes na maxila e de 12 a 21 anos para pacientes que receberam implantes na mandíbula, sendo que 43 implantes foram colocados na região anterior mandíbula, três na mandíbula posterior e os restantes 15 na maxila anterior. Dos 61 implantes colocados, 54 (88,5%) osseointegraram com sucesso. Três dos 15 implantes colocados na maxila anterior (20%) falharam, enquanto quatro dos 46 implantes colocados na mandíbula anterior falharam (8,7%).

Kramer *et al.* (2007) relataram um caso clínico de um paciente com displasia ectodérmica, de 8 anos de idade, que foi submetido a implantes em região anterior mandibular. Dois implantes foram colocados na região do canino mandibular. Após um período de 3 meses, os implantes foram expostos e conexão do pilar foi executada. A prótese está instalada há 2 anos e tem funcionado bem. Os autores concluem que recomendam a inserção de implantes em pacientes pediátricos que sofrem de displasia ectodérmica, e enfatizam que o local mais adequado de inserção parece ser a mandíbula anterior. Inserções na maxila devem ser evitadas ou pelo menos não devem cruzar a linha média. Os autores recomendam a inserção precoce de implantes dentários em crianças com hipodontia grave.

Em adultos portadores da síndrome, implantes dentários e enxerto ósseo estão bem indicados, com ótimos resultados (GRECCHI *et al.*, 2010).

#### 2.8.4 Tratamento Ortodôntico

O tratamento ortodôntico pode ser indicado previamente ao tratamento protético e restaurador, a fim de otimizar espaços (NUNN *et al.*, 2003)

Segundo Nunn *et al.* (2003), a reabsorção radicular apical durante o tratamento ortodôntico é mais prevalente em incisivos de pacientes com hipodontia extensa, bem como forma de raiz anormal. Assim, ortodontista e odontopediatra devem estar atentos a esta condição.

Suri *et al.* (2004) descreveram um caso clínico de paciente do sexo masculino, 10 anos de idade, asiático, com displasia ectodérmica hereditária hipodróica. No exame clínico, o paciente apresentou a tríade clássica de hipoidrose, hipotricose e hipodontia, além de características faciais como diminuição da altura facial, queixo proeminente e um perfil facial côncavo e classe III esquelética. Como tratamento os autores utilizaram aparelhos funcionais e fixos para modificar o padrão de desenvolvimento dentofacial e alinhar os dentes previamente a reabilitação protética, com o objetivo de criar um ambiente mais favorável para a fase de reabilitação com prótese, melhorando assim as relações esqueléticas sagital e vertical e a estética facial. Isto foi conseguido através da modificação de crescimento com aparelhos funcionais realizados simultaneamente com a erupção dos molares superiores e inferiores, expansão da arcada dentária, alinhamento e gestão do espaço usando aparelho ortodôntico fixo. Os autores analisaram após o tratamento crescimento facial, crescimento sagital do nariz, eliminação da concavidade facial, melhoria no padrão esquelético e equilíbrio dos tecidos moles e normalização da sobreposição vertical. Com isso houve uma rotação para baixo e para trás da mandíbula, abertura do plano mandibular, angulo goníaco e angulo do eixo y, erupção dos primeiros molares superiores e inferiores e intrusão do canino mandibular. Os autores concluíram que as relações dentofacias esqueléticas sagital e vertical foram significativamente melhoradas com modificação do crescimento, erupção controlada do maxilar e molares inferiores e alinhamento dental e gestão de espaço limitado e usando aparelhos fixo e removível. Enfatizam que esta seqüência de tratamento foi útil na maximização do resultado do tratamento das necessidades funcionais e estéticas do paciente.

Toledo *et al* (2006) relataram um caso clínico de uma paciente, 7 anos de idade, com sinais discretos de displasia ectodérmica hipodróica. As características clínicas encontradas foram: pele ressecada, cabelos delgados e o exame bucal revelou agenesia dos dentes 52, 62, 72 e 85 e de alguns dentes permanentes. Anomalias de forma foram observadas nos dentes 62, 53, 63, 73 e 83, e da dentição permanente os dentes 11 e 21. O tratamento realizado foi reconstrução em

resina composta dos dentes com anomalias de forma e tratamento ortodôntico para manutenção de espaços e alinhamento dentário. Os autores acompanharam este paciente por 10 anos, e concluíram que o diagnóstico, tratamento e acompanhamento deste paciente assegurou a manutenção da saúde bucal e a estabilidade mastigatória, fonética, estética e emocional do paciente.

Ioannidou-Marathiotou *et al.* (2010) relataram um caso clínico sobre o tratamento combinado ortodôntico e protético de uma criança com displasia ectodérmica hereditária com oligodontia no período de 10 a 18 anos de idade. Após a conclusão do tratamento ortodôntico, os autores verificaram que a análise tridimensional dos modelos dentários finais mostrou um aumento considerável nas dimensões transversais do arco dental maxilar, sendo que a análise cefalométrica após o tratamento revelou dimensões verticais normais da face e uma leve retroposição da maxila. Os autores concluíram que a combinação de tratamento ortodôntico e protético, no momento adequado, pode beneficiar a função estomatognática, o crescimento normal, a estética e bem-estar emocional de jovens com displasia ectodérmica hereditária.

## 2.9 PROGNÓSTICO

O prognóstico desta patologia é de uma vida normal, desde que haja controle da temperatura corporal para não ocorrer hiperpirexia na primeira infância (GIUSTI *et al.*, 2006; VALLEJO *et al.*, 2008).

### 3 DISCUSSÃO

As alterações no sistema estomatognático em pacientes com displasia ectodérmica hereditária são relatadas por diversos autores. A última atualização da classificação de displasias ectodérmicas realizada por Visinoni *et al.* (2009) demonstra que cerca de 142 tipos possuem envolvimento de dentes. Assim, não raramente, o cirurgião-dentista é o primeiro a realizar o diagnóstico de displasia ectodérmica.

O diagnóstico pode ser realizado pelo cirurgião-dentista ao verificar alterações dentárias como anomalias de forma, atraso na erupção dos dentes, anquilose de molares decíduos e agenesias dentárias (hipodontia, anodontia e oligodontia). Exames complementares com radiografias periapicais, oclusais e panorâmicas auxiliam na verificação de agenesias, anomalias de forma, dentes supranumerários e de possíveis dentes retidos (VIEIRA, 2008; KUPIETZKY & HOUP, 1995; CRAWFORD *et al.*, 1991; WRIGHT *et al.*, 2009).

Para confirmação do diagnóstico e identificação do tipo de displasia ectodérmica, o cirurgião-dentista deve realizar um exame criterioso do paciente, constituído de uma detalhada anamnese para verificação de alterações físicas, faciais, história médica e investigação familiar para identificação do padrão de herança genética e aconselhamento genético (YARED *et al.* 2000).

Segundo Freire-Maia (2002), para caracterizar displasia ectodérmica hereditária, as alterações devem ocorrer em pelo menos duas estruturas ectodérmicas, sendo que as principais e as utilizadas na classificação clínica do mesmo autor são: pelos, dentes, unhas e sudorese. Assim, de acordo com estas alterações, são classificados os diversos tipos de displasias ectodérmicas.

Na literatura, os autores relatam dois tipos mais frequentes de displasia ectodérmica: hipohidrotico (hipoplasia ou ausência de glândulas sudoríparas) e hidrotico (presença de glândulas sudoríparas). Nestas duas formas, dentes e cabelos são afetados, mas as manifestações nas unhas e glândulas sudoríparas são diferentes.

As alterações nos pelos, como pelos e cabelos finos, hipocrômicos, escassos, secos e quebradiços, com sombrancelhas e cílios ausentes ou escassos, são relatados por Saad *et al.*, 2000; Yavuz *et al.*, 2008; Chitty *et al.*, 1996;

Echeverria *et al.*, 2003; Vieira *et al.*, 2008; Açikgoz *et al.*, 2007; Corrêa *et al.*, 1992; Yared *et al.* 2000 ; Santos *et al.* 2005; Vallejo *et al.*, 2008; Succi *et al.*, 2009; Marrichi, 2008; Khazaie *et al.*, 2010; Kaul *et al.*, 2008; Oliveira *et al.*, 2006; Sholapurkar *et al.*, 2011; Suri *et al.*, 2004; Metha *et al.*, 2010 e Tarjan *et al.*, 2005.

Casos de alterações nas glândulas sudoríparas, com diminuição na sudorese e presença de hipertemia foram relatadas por Blüschke *et al.*, 2010; Metha *et al.*, 2010; Saad *et al.*, 2000; Rodrigues *et al.*, 2005; Açikgoz *et al.*, 2007; Yavuz *et al.*, 2008; Vieira *et al.*, 2008; Corrêa *et al.*, 1992; Yared *et al.* ; Succi *et al.*, 2009; Kaul *et al.*, 2008; Suri *et al.*, 2004; e Pavlis *et al.*, 2010. A convulsão febril foi relatada em pesquisa realizada por Blüschke *et al.* (2010) em alguns recém-nascidos portadores de displasia ectodérmica hereditária. Em sua pesquisa, Blüschke *et al.* (2010) estima atualmente uma mortalidade por hiperpirexia de 2 a 20%, contradizendo publicações anteriores, que estimaram uma frequência de 30% (CLARKE, 1987).

Alterações nas glândulas salivares como aplasia e hipoplasia com diminuição do fluxo salivar, com consequente xerostomia, foram relatadas por Ferreira *et al.*, 1989; Lascane, 2010; Ruschel *et al.*, 2008; Nordgarden *et al.*, 1998; Saad *et al.*, 2000; Echeverria *et al.*, 2003. Em pacientes onde a xerostomia está presente, o cirurgião-dentista deve fazer um acompanhamento muito próximo para o monitoramento das consequências e impacto da diminuição ou falta da saliva, pois esta condição associada à hipoplasias e hipomineralização do esmalte, frequentes em pacientes com displasia ectodérmica, podem levar ao aparecimento da doença cárie (LASCANE, 2010).

Nas mulheres, as glândulas mamárias podem ser aplásicas ou hipoplásicas. Os mamilos podem estar hipodesenvolvidos, ausentes ou supranumerários (LASCANE, 2010; SAEZ *et al.*, 2008; VISINONI, 2009; RIBEIRO *et al.*, 1999 ).

Deficiências das glândulas lacrimais e hipoplasia dos ductos lacrimais caracterizam um sintoma relatado pelas mães como “choro seco”, citado por Yared *et al.* (2000). Outros sintomas decorrentes são fotofobia distrofia da córnea.

Glândulas mucosas do trato respiratório e gastrointestinal frequentemente estão diminuídas ou ausentes. Assim, Infecções respiratórias recorrentes podem estar presentes, como rinite alérgica, sinusite, asma e eczema, relatadas nos pacientes em pesquisa realizada por Metha *et al.* (2010).

Alterações nas unhas, como unhas distróficas, displásicas e quebradiças foram relatadas em casos de displasia ectodérmica com herança autossômica dominante (CHITTY *et al.*, 1996; YARED *et al.*, 2000; PAVLIS *et al.*, 2010; MARRICHI, 2008; FREIRE *et al.*, 2003).

Pele fina, seca, áspera ou descamativa foram relatados por Saad *et al.*, 2000; Oliveira *et al.*, 2006; Ruschel *et al.*, 2008; Vieira *et al.*, 2008; Corrêa *et al.*, 1992; Ribeiro *et al.*; Yared *et al.* 2000 ; Santos *et al.* 2005 ; Vallejo *et al.*, 2008; Succi *et al.*, 2009; Kaul *et al.*, 2008; Oliveira *et al.*, 2006; Sholapurkar *et al.*, 2011 e Tarjan *et al.*, 2005. Outros achados dermatológicos foram citados na literatura, como a Pitiríase alba, relatada por Succi *et al.* (2009); Pigmentação periorbital, relatados por Khazaie *et al.* (2010), Kaul *et al.* (2008) e Sholapurkar *et al.* (2011); Dermatite atópica, descritos por Sholapurkar *et al.* (2011) e Pavlis *et al.* (2010); e Hiperkeratose palmo-plantar, relatado por Ribeiro *et al.* (1999).

Condições otorrinolaringológicas como otite média, perda auditiva, anomalias auriculares, colesteatoma avançado, estenose do canal auditivo externo, impaction de cerúmen, obstrução nasal, secura nasal e crostas nasais foram relatados em pesquisas realizadas por Shin & Hartnick (2004) e Metha *et al.* (2010). Outros sintomas como dores de garganta, dificuldade para engolir e alterações da voz e rouquidão foram relatados por Metha *et al.* (2010).

Algumas pesquisas mostram que anormalidades de crescimento podem estar presentes em crianças portadoras de displasias ectodérmicas (MOTIL *et al.*, 2005; BLUSCHKE *et al.*, 2010; CLARKE, 1987).

As alterações craniofaciais são frequentemente relatadas em pacientes com displasia ectodérmica. Esta região deve ser criteriosamente avaliada pelo cirurgião-dentista, para posterior planejamento da reabilitação bucal.

Fronte proeminente e nariz em sela são relatados por Saad *et al.* (2000); Echeverria *et al.* (2003); Açıkoğuz *et al.* (2007); Ruschel *et al.* (2008); Vieira *et al.* (2008); Corrêa *et al.* (1992); Santos *et al.* (2005); Marrichi (2008); Khazaie *et al.* (2010); Kaul *et al.* (2008) e Tarjan *et al.* (2005). Nariz pequeno com asas hipoplásicas e cristas supraorbitais salientes foram relatados por Ribeiro *et al.*, 1999. Orelhas com implantação baixa e/ou pontiagudas foram relatados por Saad *et al.* (2000) e Vieira *et al.* (2008).

Lábios evertidos e protrusos foram relatados por Ruschel *et al.* (2008); Vieira *et al.* (2008); Ribeiro *et al.* (1999); Santos *et al.* (2005); Kaul *et al.* (2008); Sholapurkar *et al.* (2011) e Tarjan *et al.* (2005).

Hipodesenvolvimento dos rebordos maxilares, mandibulares e tuberosidade maxilar, com consequente perda de dimensão vertical de oclusão, foram relatados por Rodrigues *et al.* (2005); Oliveira *et al.* (2006); Açikgoz *et al.* (2007); Corrêa *et al.* (1992); Santos *et al.* (2005); Vallejo *et al.* (2008); Sholapurkar *et al.* (2011) e Suri *et al.* (2004).

Alterações no palato foram constatadas em estudos realizados por Dellavia *et al.* (2006). Fenda palatina em paciente com displasia ectodérmica hidótica foi relatada por Chitty *et al.* (1996), sendo esta mais característica em outros tipos de displasia ectodérmica, como nas síndromes de Rapp-Hodgkin e da ectrodactilia-displasia ectodérmica-fissura lábio palatina ou EEC. Freire-Maia & Pinheiro (1984) relatam achados como palato em ogiva e paralisia palatal.

Perfil facial côncavo com uma tendência esquelética de Classe III (retrusão maxilar associada com protrusão mandibular) foram relatados por Dellavia *et al.*, 2006; Ruhim *et al.*, 2001; Sholapurkar *et al.* (2011); Suri *et al.* (2004).

Distúrbios dentários são frequentes na maioria dos pacientes com displasias ectodérmicas.

Anodontia é uma condição rara, mas presente em alguns pacientes. Anodontia na dentição decídua e permanente foi relatada por Sholapurkar *et al.* (2011). Tarjan *et al.* (2005) relatou anodontia na dentição decídua. Açikgoz *et al.* (2007) visualizou apenas a presença dos caninos superiores permanentes em seu relato de caso. Anodontia da dentição permanente maxilar e mandibular foi relatada por Saad *et al.* (2000). Anodontia mandibular foi relatada por Bidra *et al.* (2010), Khazaie *et al.* (2010) e Kaul *et al.* (2008).

Oligodontia e hipodontia são relatadas por diversos autores, geralmente possuindo uma forma mais grave no sexo masculino e uma forma mais branda no sexo feminino, sendo esta diferença também presente em relação ao padrão de ausência de dentes (CRAWFORD *et al.*, 1991; LEXNER *et al.*, 2007; PRÄGER *et al.*, 2006). Lexner *et al.* (2007), em sua pesquisa, constatou que as pacientes do sexo feminino heterozigotas apresentaram maior frequência de agenesia de dentes permanentes, sendo que número médio de dentes ausentes em homens afetados foi 5 vezes maior do que em mulheres heterozigotas. Präger *et al.* (2006) observou em



sua pesquisa que as agenesias ocorreram com maior frequência no lado esquerdo no que no lado direito.

Na dentição decídua, os dentes mais frequentemente ausentes no sexo masculino foram incisivos e primeiros molares decíduos (CRAWFORD *et al.*, 1991). Marrichi (2008) observou agenesia de incisivos inferiores, incisivos laterais superiores e primeiros molares; Khazaie *et al.* (2010) relatou agenesia de incisivos laterais superiores e segundos molares decíduos. Nas mulheres, os dentes ausentes com maior frequência foram incisivos centrais superiores (CRAWFORD *et al.*, 1991); Oliveira *et al.* (2006) relatou agenesia dos primeiros molares, incisivo central superior direito, incisivo lateral superior esquerdo, incisivos centrais inferiores, incisivo lateral inferior direito e segundo molar inferior direito.

Já na dentição permanente, os dentes mais frequentemente ausentes nos homens foram: incisivos laterais, pré-molares e segundos molares (CRAWFORD *et al.*, 1991). Succi *et al.* (2009) relatou agenesia de segundos molares superiores e terceiros molares, incisivos inferiores, pré-molares (25, 34 e 45) e canino superior direito. Marrichi (2008) relatou agenesia de todos os incisivos, caninos, pré-molares e segundos molares, exceto o dente 37. No sexo feminino, Echeverria *et al.* (2003) relatou agenesia dos incisivos inferiores, Ruschel *et al.* (2008) relatou agenesia dos pré-molares, dos incisivos laterais permanentes superiores e dos segundos molares permanentes superiores, Yared *et al.* (2000) relatou agenesia no incisivo lateral superior esquerdo, Velasco *et al.* (1997) relatou agenesias dos laterais, segundos pré-molares e segundos molares superiores e incisivos, caninos, pré-molares e segundos molares inferiores.

Em sua pesquisa, Präger *et al.* (2006) constatou maior frequência de agenesia em ambos os sexos nos dentes incisivos laterais superiores (86%), segundos pré-molares superiores (66%) e inferiores (70%) e segundos molares superiores e inferiores (53%). O mesmo autor relata que a frequência de agenesia dentária parece ser maior na mandíbula do que na maxila. Para Clauss *et al.* (2008), este fenótipo mais grave na mandíbula poderia estar ligado a efeitos específicos da mutação do gene EDA, que podem afetar a organogênese dos dentes mandibulares preferencialmente.

Sweeney *et al.* (2005) constataram em sua pesquisa que os dentes mais presentes foram incisivos centrais (71%), caninos (43%) e primeiros molares (54%)

na maxila e caninos (53%), primeiros pré-molares e primeiros molares (40%) na mandíbula.

Persistência de dentes decíduos devido a agenesia de seus sucessores permanentes foram relatados nos pacientes de Freire (1996) e Präger *et al.* (2006) .

Atrasos na cronologia de erupção e na formação dentária foram relatados por Freire (1996), Ribeiro *et al.* ( 1999 ) e Vallejo *et al.* (2008).

Na dentição permanente, alterações de forma no sexo masculino foram relatados principalmente na região anterior por Crawford *et al.* (1991), e no sexo feminino, houve alteração de forma também nos molares permanentes (Crawford *et al.*, 1991; Ruschel *et al.*, 2008), sendo relatado no sexo masculino por Ribeiro *et al.* (1999 ) e Khazaie *et al.* (2010). Lexner *et al.* (2007) constatou em sua pesquisa que as pacientes do sexo feminino heterozigotas apresentaram maior prevalência de malformações dentárias e tamanho reduzido do dente, especialmente na dimensão mesiodistal.

Dentes anteriores conóides, malformados ou com microdontia foram relatados na dentição decídua e permanente, e envolvem com maior frequência os dentes anteriores superiores (YAVUZ *et al.*, 2006). Casos clínicos foram relatados por Freire (1996); Präger *et al.* (2006); Chitty *et al.* (1996); Echeverria *et al.* (2003); Yavuz *et al.* (2008); Ruschel *et al.* (2008); Corrêa *et al.* (1992); Ribeiro *et al.* (1999 ); Yared *et al.* (2000); Vallejo *et al.* (2008); Succi *et al.* (2009); Marrichi (2008); Khazaie *et al.* (2010); Santos *et al.* ( 2005); Oliveira *et al.* (2006).

Presença de taurodontismo em molares foram relatados nos trabalhos de Crawford *et al.* (1991), Ribeiro *et al.* (1999) e Lexner *et al.* (2007). Gross *et al.* (2010) encontrou em sua pesquisa 81,25% de pacientes com displasia ectodérmica hereditária apresentando um aumento relativo da polpa.

Outras alterações foram relatadas, como alterações de forma das raízes (YAVUZ *et al.*, 2008; RUSCHEL *et al.*, 2008; RIBEIRO *et al.*, (1999), Calcificação distrófica da polpa ( Freire, 1996); Presença de cárie (RUSCHEL *et al.*, 2008) e Hipertrofia do freio labial, relatado por Freire (1996).

Após o diagnóstico e avaliação clínica, a reabilitação bucal deve ser planejada, de preferência por uma equipe multidisciplinar composta por odontopediatras, protesistas, ortodontistas, fonoaudiólogos e psicólogos, tendo como finalidade equilíbrio estético, funcional, estímulo do desenvolvimento facial e a melhora do bem estar social e autoestima da criança.

Nos casos de anodontia e oligodontia, as próteses dentárias totais estão indicadas, sendo relatadas por Khazaie *et al.*(2010); Santana (2003); Bidra *et al.* (2010); Sholapurkar *et al.* (2011) e Tarjan *et al.* (2005).

Dependendo da avaliação clínica, alguns autores indicam a colocação de implantes osseointegráveis, mesmo em idades precoces, preferencialmente na região anterior da mandíbula. Yap *et al.* (2009), em sua pesquisa bibliográfica, constatou que as taxas de sobrevivência dos implantes variam entre 88,5% e 97,6% em pacientes com displasia ectodérmica, sendo que em pacientes menores de 18 anos há um maior risco de fracasso. Guckes *et al.* (2002) em ensaio clínico constataram uma taxa de 91% de sucesso para implantes colocados na mandíbula e de 76% em implantes colocados na maxila. Sweeney *et al.* (2005) em pesquisa constataram que 88,5% dos implantes osseointegraram com sucesso, sendo que na maxila anterior 20% dos implantes falharam, e na mandíbula anterior 8,7% dos implantes falharam. Alcan *et al.* (2006), em relato de caso de paciente com 4 anos de idade submetido à colocação de implantes dentários em região anterior da mandíbula, em 6 anos de acompanhamento, relataram sucesso na terapia, constatando neste período alteração da altura vertical do pilar da prótese. Kramer *et al.* (2007) relataram um caso clínico de colocação de implantes dentários em região mandibular anterior em um paciente de 8 anos de idade, e relatam sucesso em 2 anos de acompanhamento.

A prótese parcial removível proporciona ótimos resultados estéticos e funcionais para pacientes com oligodontia e hipodontia. Casos clínicos foram relatados por Açıkgöz *et al.* (2007), Vieira *et al.* (2008); Corrêa *et al.* (1992); Marrichi (2008); Santos *et al.* ( 2005 ); Oliveira *et al.* (2006); Velasco *et al.* (1997).

Tratamento com restaurações estéticas em resina composta em casos de dentes conóides anteriores são relatados com ótimos resultados estéticos e funcionais por Corrêa *et al.* (2008), Marrichi (2008), Santos *et al.* (2005); Oliveira *et al.* (2006).

O tratamento ortodôntico tem a sua indicação previamente ao tratamento protético e restaurador, a fim de otimizar espaços, fechar diastemas ântero-superiores e promover um melhor desenvolvimento facial. Este tipo de tratamento foi relatado por Corrêa *et al.* (2008), Suri *et al.* (2004) e Ioannidou-Marathiotou *et al.* (2010).

Em casos de xerostomia, a orientação da literatura é orientação de higienização e aplicações tópicas de flúor (BIDRA *et al.*, 2010; SANTANA, 2003).

O acompanhamento do tratamento reabilitador deve ser feito periodicamente, a fim de avaliar a troca de próteses ou de iniciar uma nova fase do tratamento, de acordo com a idade e com os dentes presentes.

## **4 CONCLUSÃO**

O odontopediatra deve atuar no sentido de proporcionar aos pacientes com displasia ectodérmica hereditária tratamento adequado para cada caso em particular, que contemple criteriosa avaliação, diagnóstico e plano de tratamento multidisciplinar, com o objetivo de promover o máximo de equilíbrio estético, funcional, desenvolvimento físico, emocional e bem-estar social desta criança. Estes pacientes devem ser acompanhados periodicamente para avaliação da troca das próteses e de realização de outros tratamentos necessários no decorrer do seu crescimento e desenvolvimento.

## 5 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AÇIGÖZ, A. *et al.* Hypohidrotic ectodermal dysplasia with true anodontia of the primary dentition. **Quintessence Int.**, v.38, n.10, p.853-8, 2007.

ALCAN, T.; BASA, S.; KARGÜL, B. Growth analysis of a patient with ectodermal dysplasia treated with endosseous implants: 6-year follow-up. **J. Oral Rehabil.**, v. 33, n.3, p.175-82, 2006.

ARAÚJO, B.F. *et al.* Síndrome da displasia ectodérmica anidrótica no período neonatal - relato de caso. **J Pediatr.**, v.77, n. 1, p. 55-58, 2001.

BALE, S.J.; MITCHELL, A.G. Genetic testing in ectodermal dysplasia: Availability, clinical utility, and the nuts and bolts of ordering a genetic test. **Am. J. Med. Genet. Part A**, v. 149A, p.2052–2056, 2009.

BIDRA, A.S; MARTIN, J.W.; FELDMAN, E. Complete denture prosthodontics in children with ectodermal dysplasia: review of principles and techniques. **Compend. Contin. Educ. Dent.**, v.31, n.6, p.426-33, 2010.

BLÜSCHKE, G. *et al.* Prevalence and prevention of severe complications of hypohidrotic ectodermal dysplasia in infancy. **Early Hum. Dev.**, v.86, n.7, p.397-9, Jul. 2010.

CAVALCANTI, A.L. *et al.* Displasia ectodérmica hereditária: etiologia, diagnóstico e tratamento. **Revista Paulista de Odontologia**, v.6, p.35-37, 1998.

CHITTY, L.S. *et al.* Hidrotic ectodermal dysplasia of hair, teeth, and nails: case reports and review. **J. Med. Genet.**, v.33, p.707-710, 1996.

CLAUSS, F. *et al.* Dento-craniofacial phenotypes and underlying molecular mechanisms in hypohidrotic ectodermal dysplasia (HED): a review. **J. Dent. Res.**, v. 87, n.12, p.1089-99, Dec. 2008.

CLARKE, A. Hypohidrotic ectodermal dysplasia. **Journal of Medical Genetics**, v. 24, p. 659-663, 1987.

COSTA, T.L. **Displasias ectodérmicas do grupo A: elaboração de um banco de dados informatizado para auxílio ao diagnóstico clínico-genético.** 264f. Dissertação (Mestrado em Genética), Departamento de Genética, Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2001.

CORRÊA, M.S.N.P. *et al.* Displasia ectodérmica hereditária: relato de caso. **Rev. Fac. Odontol. F.Z.L.**, v.4, n. 1, p. 39-45, Jan/Jun 1992.

CRAWFORD, P.J.M. *et al.* Clinical and radiographic dental findings in x linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. **J. Med. Genet.**; v. 28, p. 181-185, 1991.

DESHPANDE, S.N.; KUMAR, V. Ectodermal dysplasia- Maxillary and Mandibular alveolar reconstruction with dental rehabilitation: A case report and review of the literature. **Indian J. Plast. Surg.**, v. 43, n. 1, p. 92-6, 2010.

DELLAVIA, C. *et al.* Palatal size and shape in 6-year olds affected by hypohidrotic ectodermal dysplasia. **Angle Orthod.**, v.76, n.6, p. 978-83, 2006.

DELLAVIA, C. *et al.* Non-invasive longitudinal assessment of facial growth in children and adolescents with hypohidrotic ectodermal dysplasia. **Eur. J. Oral Sci.**, v. 116, n. 4, p.305-11, Aug. 2008.

DELLAVIA, C. *et al.* Craniofacial growth in ectodermal dysplasia: An 8 year longitudinal evaluation of Italian subjects. **Angle Orthod.**, v. 80, n.4, p.733-39, Jul. 2010.

DUNN, W.J. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a review and case report. **Gen. Dent.**, v. 51, n. 4, p.346-8, Jul-Aug 2003.

ECHEVERRIA, S.R. *et al.* Reabilitação estético-funcional em paciente com síndrome da displasia ectodérmica hereditária hidrótica. **J. Bras. Odonto-Psicol. Odontol. Pacientes Espec.**, v. 1, n. 1, p. 417-20, 2003.

FERNANDES, A.P.S.; BATTISTELLA, M.A. Implantes Osseointegrados: uma Opção em Odontopediatria?. **Revista Brasileira de Implantodontia & Prótese sobre Implantes**, v. 12, n. 47/48, p. 246-53, 2005.

FREIRE, A.R.S. **Contribuição ao estudo das alterações bucais clínicas e radiográficas em pacientes com displasias ectodérmicas.** Dissertação

(mestrado). Piracicaba: Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Odontologia; 1996.

FREIRE, A.R.S.; FILHO, A.M.; HAITER-NETO, F. Contribuição ao estudo das alterações bucais clínicas e radiográficas em pacientes com displasias ectodérmicas. **Arquivos em Odontologia**, v. 39, n. 3, p. 165-173, 2003.

FREIRE-MAIA, N., PINHEIRO, M. **Displasias ectodérmicas: Manual para profissionais da área de saúde**. Curitiba, 1984, UFPR, 75p.

FREIRE-MAIA, N. **Displasias Ectodérmicas – Aspectos embriológicos, clínicos, nosológicos, moleculares e genéticos**. Curitiba, 2002, Departamento de genética da UFPR, 30p.

GROS, C.I. *et al.* Quantification of taurodontism: interests in the early diagnosis of hypohidrotic ectodermal dysplasia. **Oral Diseases**, v. 16, p. 292–298., 2010.

GUCKES, A.D. *et al.* Prospective clinical trial of dental implants in persons with ectodermal dysplasia. **Journal of Prosthetic Dentistry**, v. 88, p. 21-5, 2002.

HOLZMANN, S. **Prevalencia e tratamento de dentes decíduos anquilosados com agenesia do sucessor: Revisão de literatura**. 41f. Monografia (Especialização em Odontopediatria) – Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2002.

IOANNIDOU-MARATHIOTOU, I.; KOTSIOMITI, E.; GIOKA C. The contribution of orthodontics to the prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia: a long-term clinical report. **J. Am. Dent. Assoc.**, v. 141, n. 11, p. 1340-5, Nov. 2010.

KARGÜL, B. *et al.* Hypohidrotic ectodermal dysplasia: dental, clinical, genetic and dermatoglyphic findings of three cases. **J. Clin. Pediatr. Dent.**, v. 26, n. 1, p. 5-12, 2001.

KAUL, S.; REDDY, R. Prosthetic rehabilitation of an adolescent with hypohidrotic ectodermal dysplasia with partial anodontia: case report. **J. Indian. Soc. Pedod. Prev. Dent.**, v. 26, n. 4, p. 177-81, Dec. 2008.

KHAZAIE, R. *et al.* Five-Year Follow-Up Treatment of an Ectodermal Dysplasia Patient with Maxillary Anterior Composites and Mandibular Denture: A Clinical Report. **Journal of Prosthodontics**, v. 19, p. 294–298. 2010.



KRAMER, F.J.; BAETHGE, C.; TSCHERNITSCHKEK, H. Implants in children with ectodermal dysplasia: a case report and literature review. **Clin. Oral Impl. Res.**, v.18, n. 1, p. 140-6, Feb. 2007.

KUPIETZKY, A.; HOUPY, M. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: Characteristics and Treatment. **Quintessence International**, v. 26, p. 285-291, 1995.

LAMARTINE, J. Towards a new classification of ectodermal dysplasias. **Clin. Exp. Dermatol.** v. 28, n. 4, p. 351-5, Jul. 2003.

LASCANE, N.A.S. **Avaliação do status das glândulas salivares parótida e submandibular na displasia ectodérmica hipoidrótica por meio da ultrassonografia.** 84p. Dissertação (Mestrado). São Paulo: Universidade de São Paulo, Faculdade de Odontologia, 2010.

LEXNER, M.O. *et al.* Anomalies of tooth formation in hypohidrotic ectodermal dysplasia. **Int. J. Paediatr. Dent.**, v. 17, n. 1, p. 10-8, Jan. 2007.

MARTIN, J.W.; TSELIOS, N.; CHAMBERS, M.S. Treatment strategy for patients with ectodermal dysplasia: a case report. **J. Clin. Pediatr. Dent.**, v. 29, n. 2, p.113-8, 2005.

MARRICHI, D.M.C. **Reabilitação Estético Funcional de Paciente com Displasia Ectodérmica.** 29p. Monografia (Especialização em Odontopediatria) Uniararas, Araras/SP, 2008.

MARTÍN, S.C. *et al.* Displasia ectodérmica hipoidrótica. **An. Pediatr. (Barc.)**, v. 62, n. 4, p. 393-4, 2005.

MATTANA, A.C. **Hipodontia, oligodontia e anodontia: síndromes relacionadas.** 155f. Monografia (Especialização Odontopediatria), UFPR, Curitiba, 1998.

MEHTA, U. *et al.* Head and neck manifestations and quality of life of patients with ectodermal dysplasia. **Otolaryngol. Head Neck Surg.** V. 136, p 843 – 847, may 2007.

NEVILLE, B.W. *et al.* **Patologia Oral e Maxilofacial.** 2. ed. Rio de Janeiro. Guanabara koogan, 2004, 798p.

NORDGARDEN, H. *et al.* Craniofacial tissues including tooth buds in fetal hypohidrotic ectodermal dysplasia. **Oral Dis.** v. 7, n. 3, p. 163-70, May 2001.

NORDGARDEN, H. *et al.* Salivary gland involvement in hypohidrotic ectodermal dysplasia. **Oral Dis.** v. 4, n. 2, p. 152-4, Jun. 1998.

NOWAK, A.J. Dental treatment for patients with ectodermal dysplasias. **Birth Defects Orig. Artic. Ser.**, v. 24, n. 2, p. 243-52, 1988.

NUNN, J.H. *et al.* The interdisciplinary management of hypodontia: background and role of paediatric dentistry. **Br. Dent. J.**, v. 194, n. 5, p. 245-51, 2003.

OHNO, K. *et al.* Anodontia With hypohidrotic ectodermal dysplasia in a young female: a case report. **Pediatr. Dent.**, v. 22, n. 1, p. 49-52, 2000.

OLIVEIRA, T.M.; *et al.* Rehabilitation treatment for a child with hereditary ectodermal dysplasia syndrome. **Odontologia Clín. Cient.**, Recife, 5 (4): 327-336, out/dez. 2006.

ORTEGA, K.L. *et al.* Displasia Ectodérmica Anidróica Hereditária. **Revista da APCD**, v. 49, n. 6, p. 473-475, nov/dez. 1995.

PASCHOS, E.; HUTH, K.C.; HICKEL, R. Clinical management of hypohidrotic ectodermal dysplasia with anodontia: case report. **J. Clin. Pediatr. Dent.** v. 27, n. 1, p. 5-8, 2002.

PAVLIS, M.B. *et al.* Quality of Life of Cutaneous Disease in the Ectodermal Dysplasias. **Pediatric Dermatology**, v. 27, n. 3, p. 260–265, 2010.

PRÄGER, T.M.; FINKE, C.; MIETHKE, R.R. Dental findings in patients with ectodermal dysplasia. **J. Orofac. Orthop.**, v. 67, n. 5, p. 347-55, Sep. 2006.

PIEGNO, M. A. *et al.* Prosthodontic management of ectodermal dysplasia: A review of the literature. **J. Prosthet. Dent.**, v. 35, p.113-116, 1996.

PRIOLO, M. *et al.* Ectodermal dysplasias: not only 'skin' deep. **Clin. Genet.** v. 58, n. 6, p. 415-30, Dec. 2000.

RIBEIRO, K.R. *et al.* Dysplasia Ectodérmica Hipoidrótica Hereditária. **JBP**, v. 2, n. 8, p. 257-260, 1999.

ROCKMAN, R.A.; HALL, K.B.; FIEBIGER, M. Magnetic retention of dental prostheses in a child with ectodermal dysplasia. **J. Am. Dent. Assoc.**, v. 138, n. 5, p. 610-5, May 2007.

RUHIN, B. *et al.* Pure ectodermal dysplasia: retrospective study of 16 cases and literature review. **Cleft Palate Craniofac. J.** v. 38, n. 5, p. 504-18, Sep. 2001.

RUSCHEL, H.C. *et al.* Displasia ectodérmica de baixa expressividade – relato de caso. **RFO**, v. 13, n. 3, p. 66-72, 2008.

SAAD, C.P. *et al.* Displasia Ectodérmica – Relato de caso clínico. **BCI**, v. 7, n. 27, p. 29-31, 2000.

SANTOS, K.T. *et al.* Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. **RBPO**, v. 4, n. 1, p. 7-13, 2005.

SAEZ, J.J.A. *et al.* Amastia y atelia como manifestación excepcional de la displasia ectodérmica hipohidrótica en una mujer adolescente. **An. Pediatr. (Barc)**, v. 69, p. 289-90, 2008.

SANTANA, T.D. **Contribuição ao estudo das técnicas de confecção de próteses totais em crianças: proposição de um protocolo para pacientes com displasia ectodérmica hereditária.** 161f. Dissertação (mestrado). Belo Horizonte, 2003.

SEPULVEDA, W. *et al.* Hypohidrotic ectodermal dysplasia: prenatal diagnosis. **J. Ultrasound Med.**, v. 22, n. 7, p. 731-5, 2003.

SHIGLI A. *et al.* Hypohidrotic ectodermal dysplasia: A unique approach to esthetic and prosthetic management: A case report. **J. Indian. Soc. Pedol.Prev. Dent.**, v, 23, p. 31-34. 2005.

SOUZA, I.P.R. *et al.* Prótese removível em Odontopediatria: revisão de literatura e apresentação de caso clínico. **Rev. Bras. Odontol.**, v. 48, n. 2, p. 8-12, 1991.

SURI, S.; CARMICHAEL, R.P.; TOMPSON, B.D. Simultaneous functional and fixed

appliance therapy for growth modification and dental alignment prior to prosthetic habilitation in hypohidrotic ectodermal dysplasia: a clinical report. **J. Prosthet. Dent.**, v. 92, n. 5, p. 428-33, 2004.

SWEENEY, I.P. *et al.* Treatment outcomes for adolescent ectodermal dysplasia patients treated with dental implants. **Int. J. Paediatr. Dent.**, v. 15, n. 4, p. 241-8, 2005.

SUCCI, I.B.; FONTENELLE, E. Caso para diagnostico - Displasia ectodermica: Síndrome de Christ-Siemens-Touraine. **An. Bras. Dermatol.**, v. 84, n. 2, p.194-6, 2009.

SHIN, J.J.; HARTNICK, C.J. Otologic manifestations of ectodermal dysplasia. **Arch. Otolaryngol. Head Neck Surg.**, v. 130, n. 9, p. 1104-7, 2004.

SHOLAPURKAR, A.A.; SETTY, S.; PAI, K.M. Total anodontia in patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia. Report of rare case of Christ-Siemens Touraine syndrome. **N. Y. State Dent. J.**, v. 77, n. 1, p. 36-9, 2011.

TAPE, M.W.; TYE, E. Ectodermal dysplasia: literature review and a case report. **Compend. Contin. Educ. Dent.**, v. 16, n. 5, p. 524-8, 1995.

TAN, E.; TAY, Y.K. What syndrome is this hidrotic ectodermal dysplasia (clouston syndrome). **Pediatr. Dermatol.**, v. 17, n. 1, p. 65-7, 2000.

TARJAN, I. *et al.* Early prosthetic treatment of patients with ectodermal dysplasia: a clinical report. **Journal of Prsthetic Dentistry**, v. 93, p. 419-24, 2005.

TEN CATE, A.R. **Histologia Bucal**. 5. ed. Guanabara Koogan, 2001.

TOLEDO, O.A. *et al.* Displasia ectodérmica – Acompanhamento de caso clínico por dez anos. **JBP**, v. 9, n. 47, p. 20-24, 2006.

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ, DEPARTAMENTO DE GENÉTICA. Displasias Ectodérmicas. Disponível em: <http://www.displasias.ufpr.br>. Acesso em: 20/08/11.

VIERUCCI, S.; BACCETTI, T.; TOLLARO, I. Dental and craniofacial findings in hypohidrotic ectodermal dysplasia during the primary dentition phase. **J. Clin. Pediatr. Dent.**, v. 18, n. 4, p. 291-7, 1994.

VIEIRA, E.M.M. *et al.* Tratamento protético de paciente com displasia ectodérmica hipoidrótica. **Rev. Clín. Pesq. Odontol.**, Curitiba, v. 4, n. 2, p. 113-118, 2008.

VALLEJO, A. *et al.* Treatment with removable prosthesis in hypohidrotic ectodermal dysplasia. A clinical case. **Med. Oral Patol. Oral Cir. Bucal.**, v. 13, n. 2, p. 119-23, 2008.

VISINONI, A.F. *et al.* Ectodermal dysplasias: clinical and molecular review. **Am. J. Med. Genet. A**, v. 149<sup>a</sup>, n. 9, p. 1980-2002, Sep. 2009.

VISINONI, A.F. **Displasias Ectodérmicas: revisão do grupo A, atualização do banco de dados informatizado e análise de variantes do gene ED1.** Tese (Doutorado em Genética). Curitiba: Universidade Federal do Paraná, 2009.

VELASCO, L.F.L. *et al.* Reabilitação protética em crianças com displasia ectodérmica hipoidrótica após 5 anos: caso clínico. **JBC**, v. 1, n. 6, p. 45-49, 1997.

WRIGHT, J.T. *et al.* Hypohidrotic ectodermal dysplasia. Classifying Ectodermal Dysplasias: Incorporating the Molecular Basis and Pathways (Workshop II). **Am. J. Med. Genet. Part A**, v. 149A, p. 2062–2067, 2009.

YAVUZ, I.; KIRALP, S.; BASKAN, Z. Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a case report. **Quintessence Int.**, v. 39, n. 1, p. 81-6, 2008.

YARED, F. N. F. G. *et al.* Diagnóstico em odontopediatria – Caso atípico de displasia ectodérmica do tipo autossômico dominante. **JBP**, v. 3, n. 11, p. 9-15, 2000.